

”Valloittava tapaus”

Tapaustutkimus harvinaisen KAT6A-lapsen vahvuuksista,
tuen tarpeista ja arjesta

Turun yliopisto

Kasvatustieteiden laitos

Kasvatustieteen maisteriohjelma

Pro Gradu-tutkielma

Toukokuu 2021

Anu Vapola

Ohjaaja: Minna Saarinen

Sisällys

TIIVISTELMÄ

| | |
|--------------------------------------------------------------------|----|
| 1 JOHDANTO..... | 4 |
| 2 VAMMAISUUS OSANA LAPSEN JA PERHEEN ELÄMÄÄ..... | 6 |
| 2.1 Vammaisuuden yksilöllinen ja sosiaalinen selitysmalli..... | 7 |
| 2.1.1 WHO:n Vammojen ja sairauksien luokitusjärjestelmä (ICF)..... | 10 |
| 2.2 Palveluparadigmat..... | 10 |
| 2.2 Kehitysvammaisuus..... | 12 |
| 2.3 Harvinaissairaus..... | 13 |
| 2.4 KAT6A- oireyhtymä..... | 14 |
| 2.5 Arki ja tuen tarve..... | 17 |
| 2.5.1 Ekologinen teoria ja ekokulttuurinen näkökulma..... | 18 |
| 2.5.2 Vammaisen lapsen tuen tarve..... | 20 |
| 2.5.3 Vammaisen lapsen vanhempien tuen tarve..... | 22 |
| 2.5.4 Kuntoutus..... | 25 |
| 2.5.5 Varhaiserityiskasvatus ja kuntouttava varhaiskasvatus..... | 27 |
| 3 TUTKIMUSTEHTÄVÄ JA TUTKIMUSKYSYMYKSET..... | 29 |
| 4 TUTKIMUKSEN TOTEUTUS..... | 31 |
| 4.1 Tutkimusasetelma..... | 32 |
| 4.1.1 Tapaustutkimus..... | 32 |
| 4.1.2 Narratiivis-fenomenologinen tutkimusote..... | 33 |
| 4.1.3 Tutkijan rooli..... | 35 |
| 4.2 Tutkimusaineisto..... | 35 |
| 5 TUTKIMUKSEN ANALYYSIPROSESSI..... | 39 |
| 6 TUTKIMUSTULOKSET..... | 41 |
| 6.1 KAT6A- lapsi Katin taustaa ja kuvaus Katista..... | 41 |
| 6.2.1 Kati tarvitsee arjessaan apua..... | 45 |

| | |
|------------------------------------------------------------------------|----|
| 6.2.2 Kieli ja kommunikaatio..... | 46 |
| 6.2.3 Leikki ja vuorovaikutus..... | 48 |
| 6.2.4 Omatoimisuustaidot ja motorinen kehitys..... | 50 |
| 6.2.5 Toiminnanohjaus, keskittyminen ja muisti..... | 52 |
| 6.2 Katin ja perheen arki..... | 53 |
| 6.3 Katin kehityksen merkitykselliset virstanpylväät..... | 54 |
| 6.4 Kuntoutuksen merkitys Katin kehitykselle..... | 56 |
| 6.4.1 Kuntouttavien terapioiden merkitys..... | 57 |
| 6.4.2 Kuntouttavan varhaiskasvatuksen merkitys..... | 62 |
| 6.6 Harvinaisuus ja sen vaikutus kuntoutukseen..... | 65 |
| 6.7 Tulosten yhteenveto..... | 69 |
| 7 TUTKIMUKSEN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS..... | 72 |
| 7.1 Tutkimuksen eettisyys..... | 72 |
| 7.2 Tutkimuksen luotettavuus..... | 73 |
| 8 JOHTOPÄÄTÖKSET JA POHDINTA..... | 77 |
| LÄHTEET..... | 82 |
| LIITTEET..... | 92 |
| Liite 1. Dia vanhemmille | |
| Liite 2. Dia ammatti-ihmisille | |
| Liite 3. Suostumuslomake | |
| TAULUKOT | |
| Taulukko 1. Vammaisuuden yksilöllinen ja sosiaalinen selitysmalli..... | 9 |
| Taulukko 2. Vammaisuuden määrittely palveluparadigmojen kautta..... | 11 |
| KUVIOT | |
| Kuvio 1. Ekologinen teoria..... | 19 |
| Kuvio 2. Teemahaastattelu kuviona..... | 36 |
| Kuvio 3. Tutkimusaineiston analyysiprosessi..... | 41 |
| Kuvio 4. Tutkimustulokset kuviona..... | 69 |

VAPOLA, ANU: ”Valloittava tapaus”. Tapaustutkimus harvinaisen KAT6A-lapsen vahvuuksista, tuen tarpeista ja arjesta

PRO gradu -tutkimus, 91 s, 3 liites.
Kasvatustiede
Toukokuu 2021

Tässä Pro gradu -tutkimuksessa tutkittiin empiirisen aineiston avulla harvinaisen KAT6A-lapsen elämää. Tutkimuksen tavoitteena oli luoda kokonaisvaltainen kuvaus KAT6A-lapsen, ”Katin” vahvuuksista, tuen tarpeista, kuntoutuksesta ja arjesta. Lisäksi tutkimuksen tarkoituksena on lisätä ymmärrystä ja tietoutta harvinaisesta KAT6A-oireyhtymästä. Tutkimusaineisto koostuu KAT6A-lapsen vanhempien ja hänen kanssaan työskentelevien ammatti-ihmisten haastatteluista sekä lapsen potilaskertomuksista, kuntoutusuunnitelmista ja varhaiskasvatuksen pedagogisista asiakirjoista. Tutkimus toteutettiin laadullisena tapaustutkimuksena, ja tutkimusmetodologisesti tutkimusta ohjasi narratiivis-fenomenologinen tutkimusote. Tutkimuskysymykset oli jaoteltu neljän eri teeman alle; 1) Vahvuudet ja tuen tarpeet, 2) Arki ja virstanpylväät, 3) Kuntoutus ja kuntoutuksen merkitys ja 4) Harvinaisuus. Koska lapsen tärkein kasvun ja kehityksen konteksti on perhe, on tutkimuksessa huomioitu myös vanhemmat sekä heidän tuen tarpeensa.

Tutkimuksen tulosten mukaan Katin vahvuuksia ovat sosiaalinen, aurinkoinen ja sopeutuva luonne. Katin tuen tarve on kuitenkin laajaa ja kokonaisvaltaista. Katilla on kasvunsa ja kehityksensä tukena joukko työhönsä sitoutuneita ammatti-ihmisiä, ja Katin kuntoutus on merkityksellistä. Kuntoutus tapahtuu pääasiassa inklusion periaatteiden mukaisesti osana hänen päiväkotipäiväänsä. Katin elämässä ja kehityksessä sydänleikkaus, silmälasien saaminen ja kävelemään oppiminen ovat olleet merkityksellisiä virstanpylväitä. KAT6A-oireyhtymän harvinaisuus ei näy varsinaisesti Katin kuntoutuksessa, mutta vanhempien vertaistuen saantiin harvinaisuudella on selkeä merkitys. Palvelujärjestelmämme näyttää toimivan itse lapsen osalta hyvin, mutta vanhemmat jäävät palvelujärjestelmämme edessä yksin ja joutuvat vanhemmuuden tärkeän roolin sijaan edelleen muun muassa asiantuntijan rooliin.

Avainsanat: arki, harvinaissairaus, KAT6A-oireyhtymä, kuntoutus, kuntouttava varhaiskasvatus, palvelujärjestelmä, tuen tarve, vanhemmuus, vammaisuus, varhaiserityiskasvatus

Turun yliopiston laatuja järjestelmän mukaisesti tämän julkaisun alkuperäisyys on tarkastettu Turnitin Originality Check -järjestelmällä.

1 JOHDANTO

Tämä pro gradu -tutkimus on tapaustutkimus, jossa pyritään luomaan kokonaisvaltainen kuvaus harvinaisen KAT6A-lapsen vahvuuksista, tuen tarpeista, kuntoutuksesta ja arjesta. Mielenkiinto aiheeseen on minulle omakohtainen, sillä keväällä 2018 perheeni aloitti tukiperhetoiminnan, ja saimme arkeamme rikastuttamaan valloittavan kehitysvammaisen KAT6A-lapsen. KAT6A- oireyhtymä ei ole sairaus, mutta se luokitellaan kuuluvaksi harvinaissairauksiin. En ollut itsekään kuullut kyseisestä geenivirheestä koskaan aikaisemmin ennen tukiperheeksi ryhtymistä.

Olemme kaikki erilaisia, ja erilaisuutta on jokaisessa, ei vain ihmisillä, joilla ajatellaan olevan niin sanotusta ”normaalista” poikkeavia piirteitä tai ominaisuuksia (Pihlaja & Viitala 2005, 10). Lähtökohtaisesti jokainen perhe kuitenkin odottaa ja toivoo tervettä lasta. Vammaisen lapsen syntymä haastaa ja muokkaa sekä vanhemmuutta että koko perheen arkea. Perhe on aina lapselle keskeisin kasvuympäristö. Lapsen keskeisin kasvun ja kehityksen konteksti on perhe; lapsen arjen, ja hänen elämänsä kuvaamista ei voikaan erottaa hänen perheestään. Tästä syystä tässä tutkimuksessa on pyritty osaltaan huomioimaan myös vammaisen lapsen vanhemmat; heidän tuen tarpeitaan, ajatuksiaan ja toiveitaan.

Kaasilan (2008, 41) mukaan elämme ainutlaatuisessa kertomusten maailmassa. Tässä tutkimuksessa KAT6A-lapsen arkea lähestytään narratiivis-fenomenologisella tutkimusotteella, jonka keskiössä ovat haastateltavien omakohtaiset kertomukset, kuvaukset ja kokemukset KAT6A-lapsesta, ”Katista”. Kertomuksellisuuden kautta tässä tutkimuksessa on pyritty vahvaan, aitoon todentuntuiseen ja rikkaaseen kuvaukseen. Tutkimuksen tarkoituksena on Katin tarinan kautta kertoa paitsi KAT6A-lapsen oma tarina, mutta myös lisätä tietoisuutta harvinaisesta KAT6A-oireyhtymästä.

Vammaisuuden määrittely on ajasta ja kulttuurista riippuvaista. Tämän tutkimuksen teoreettinen viitekehys lähtee vammaisuuden selitysmalleista ja vammaisuuden määrittelystä. Tutkimuksen keskiössä on KAT6A-lapsen arki. Tästä syystä arkea sekä sen merkitystä korostava ekokulttuurinen lähestymistapa luo osaltaan tälle tutkimukselle teoreettista viitekehystä. Vammaisen lapsen tuen tarve on ilmeistä, ja hänen arkensa rakentuu vahvasti kuntoutuksellisesta näkökulmasta; varhaiserityiskasvatuksesta sekä muista terapeuttisista kuntoutuksista. Tästä syystä tutkimuksen teoreettisena

viitekehystenä toimii myös varhaiserityiskasvatus ja kuntoutus. Jotta kuvaus Katin arjesta, kasvusta ja kehityksestä muodostaa mahdollisimman kokonaisvaltainen kokonaisuuden, on tutkimuksessa pyritty tuen tarpeen sekä kuntoutuksen ja sen merkityksen lisäksi huomioimaan myös Katin vahvuudet sekä kehityksen keskeiset virstanpylväät.

Pro gradu tutkimuksen aineisto on kerätty syksyllä 2020, jolloin KAT6A-lapsi Kati oli 6-vuotias.

2 VAMMAISUUS OSANA LAPSEN JA PERHEEN ELÄMÄÄ

Olemme kaikki erilaisia, eikä erilaisuuden tai vammaisuuden määrittely ole yksiselitteistä. Erityisen haastavaa vammaisuuden määrittely on, kun kyse on alle kouluikäisistä lapsista (Ketonen, Kontu, Lahtinen, Pesonen & Tuomi 2018, 288). Vammaisuus on käsitteenä moniulotteinen ja sen määrittelyssä ja kuvaamisessa näkyvät aina kullakin hetkellä yhteisön sille antamat tulkinnat sekä yhteiskunnassa vallitsevat sosiaaliset arvostukset ja merkitykset. (Pihlaja & Viitala, 2018, 10; Vehmas 2005, 21). Vammaisuuden määrittely kuvastaa aina aikaansa sekä yksilöiden että yhteiskunnan asenteita.

Vammaisuutta on pitkään pidetty vain yksilön ominaisuutena ja sitä on kuvattu erilaisuuden ja poikkeavuuden käsitteillä. Vammaisuuden ei kuitenkaan pitäisi määrittyä yksinomaan vain yksilön psyykkiseksi tai fyysiseksi, lääketieteellisesti määritellyksi erilaisuudeksi, vaan yksilön ja hänen ympäristönsä välisen vuorovaikutuksen ominaisuudeksi tai ympäristöön sijoittuvana tekijänä. (Hänninen 2004, 30; Pihlaja & Viitala 2018, 11.) Nykyään vammaisuuden määrittelyssä korostetaan ensisijaisesti suhteellisuutta ja kontekstuaalisuutta. Vammaisuuden määrittelyn painopiste on suuntautumisessa perinteisen yksilökeskeisen ja kliinisen lähestymistavan sekä pelkkien ominaisuuksien luokittelun sijaan yksilöstä yhteiskuntaan. Vammaisuuden ymmärretään olevan suhteellinen, sosiaalisesti luotu käsite, jonka merkitykset vaihtelevat määrittelijöiden, ajan ja paikan mukaan. (Vehkakoski 2006, 18.)

Vammaisuuden määrittelyllä on merkitystä niin yksilön, perheen kuin yhteiskunnankin kannalta. Vammaisuuden määrittely vaikuttaa siihen, miten ympäristö suhtautuu yleisesti vammaisuuteen; tapaan, jolla ihmiset puhuvat vammaisuudesta sekä tapaan, jolla muut kommunikoivat vammaisten kanssa tai millaisia odotuksia vammaisille henkilöille asetetaan (Haegele & Hodge 2016, 193). Vammaisuuden määrittely vaikuttaa myös siihen, miten lapsen vammasta aiheutuva haitta voidaan minimoida hänen arjessaan. Lisäksi vammaisen lapsen ja hänen perheensä arjessaan tarvitsemat lääketieteelliset tai kuntoutukseen liittyvät tukitoimet ovat riippuvaisia vammaisuuden määrittelystä ja vammaisen lapsen saamasta diagnoosista. (Walden 2006, 33.) Ympäristön ja yhteiskunnan tapa määritellä vammaisuutta on keskeinen tekijä vammaisen lapsen ja hänen perheensä arjessa selviytymisen sekä onnistuneen arjen rakentumisen taustalla.

2.1 Vammaisuuden yksilöllinen ja sosiaalinen selitysmalli

Vammaisuuden teoreettiset selitysmallit jaetaan yleisimmin pohjautuvaksi yksilölliseen ja sosiaaliseen näkökulmaan (Pihlaja 2005, 45). Vammaisuus voidaan siis määritellä ja ymmärtää käsitteenä, joka kuvaa ensisijaisesti joko viallista yksilöä tai viallista yhteisöä. Näin ollen vammaisuus tarkoittaa joko yksilön omaa olemisen- tai toimintatapaa, joka vaarantaa hänen hyvinvointiaan tai yhteiskunnallista järjestelmää, joka aiheuttaa tiettyjen yksilöiden vammautumisen. (Vehmas 2005, 15–17).

Vammaisuuden yksilöllinen selitysmalli keskittyy yksilön fyysisiin tai psykologisiin puutteisiin, vikoihin tai toimintarajoituksiin. Yksilöllisen näkökulman mukaan vammaisuus on ensisijaisesti yksilön sairaalloisesta tilasta johtuva henkilökohtainen tragedia (Vehmas 2005, 13). Yksilöllisen mallin perusta on medikalistisessa, lääketieteellisessä vammaisuuden ymmärryksessä. Vammaisuus nähdään elimellisenä ja rakenteellisenä patologiana, pysyvänä tilana, joka muodostaa ehdottoman esteen henkilön normaalille kehitykselle. Vammaisuus on ensisijaisesti yksilön ongelma tai haaste ja johtuu yksilön ruumiillisesta, neurologisesta tai aistielinten vammasta. Vammaisen henkilön yhteiskunnalta saamat avustus- ja tukitoimet keskittyvät vamman hoitoon sekä kuntoutukseen, ja mallille on tyypillistä diagnoosikeskeisyys. (Ketonen ym. 2018, 287–290; Seppälä 2010, 183.) Ammatilliset kuntoutuskäytännöt sekä niiden taustalla olevat viralliset dokumentit, kuten erityisesti Maailman terveysjärjestön WHO:n kansainvälinen luokitusjärjestelmä pohjautuvat biologis- lääketieteellisiin määritelmiin normaaliudesta. (Vehmas 2005, 111–113.)

Vammaisuuden yksilölliseen selitysmalliin liittyy aina myös vallankäytön näkökulma; vammattomat ammatti-ihmiset määrittelevät vammaisen henkilön ongelmat ja haasteet. Shakespearen (2006,18) mukaan yksilöllinen, lääketieteellinen selitysmalli korostaa medikalisaatiota sekä kuvastaa vammattomien ihmisten valta-asemaa. Malli edustaa vammattomien ihmisten vammaisia ihmisiä kuulematta luomia käytänteitä ja kehittämiä tutkimusmetodeja. Yksilöllisen selitysmallin perusteella vammaiset ihmiset määrittyvät ensisijaisesti vammansa kautta, eikä heidän oma äänensä tai omat toiveensa tule kuulluiksi yhteiskunnan tukitoimia tai palvelukäytänteitä suunniteltaessa.

Sosiaalinen näkökulma vammaisuuteen on alun perin syntynyt kritiikkinä medikalisoitunutta vammaiskäsitystä vastaan. Lääketieteellinen näkemys itse vamman

syystä hyväksytään, mutta samalla korostetaan, että kehitysvamman haitta ei johdu itse vammasta vaan ympäristöstä ja yhteiskunnasta, jossa henkilö elää. (Seppälä 2010, 188; Vernerinet.net.) Vammaisuuden sosiaalinen selitysmalli keskittyy yksilössä itsessään olevien puutteiden sijaan ympäristön luomiin rajoitteisiin. Pihlajan (2005, 47) mukaan sosiaalisen vammaiskäsityksen näkökulmassa vammaisuus nousee sosiaalisesti asenteellisista, fyysisistä ja rakenteellisista esteistä. Näitä esteitä ja rajoitteita luovat ennen kaikkea vammaiskeskeiset yhteisön asenteet enemmän kuin yksilön fyysiset tai älylliset toimintakyvyn puutteet.

Vammaisuuden sosiaalinen näkökulma pyrkii ymmärtämään vammaisuutta ensisijaisesti sosiokulttuurisena ilmiönä ja keskeistä mallille on nähdä vammaisuus yhteiskunnallisen sorron muotona. Sosiaalisessa mallissa vammaisuus tarkoittaa sosiaalista ilmiötä, joka syntyy yksilön ja yhteisön välisen vuorovaikutuksen tuloksena. (Vehmas 2005, 12–15). Vammainen henkilö itsessään ei ole puutteellinen, vaan hän muuttuu rajoitteelliseksi vasta vuorovaikutuksessa ympäristönsä ja sen asenteiden sekä esteiden kanssa. Sosiaalinen näkökulma tuo vahvasti esille sen, että yhteiskuntaa ei aina rakenneta tasa-arvoisesti sen kaikille jäsenille. Vammainen henkilö on riippuvainen muista ihmisistä ja riippuvuutta synnyttävät esimerkiksi syrjäytetty asema, rakenteelliset esteet ja asenteet. Sosiaalinen näkökulma pohjaa arvonsa vahvasti ihmisoikeuksiin. (Seppälä 2010, 186–190.)

Haegle ja Hodge (2016, 194) kokoavat vammaisuuden yksilöllisen ja sosiaalisen selitysmallin näkökulmaerot taulukkoon. (Taulukko 1.)

| | Yksilöllinen malli | Sosiaalinen malli |
|-------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mitä on vammaisuus? | Yksilöllinen tai lääketieteellinen tila, joka johtuu kehon toimintarajoitteiden häiriöstä; keskiössä puutteet ja poikkeavuudet | Sosiaalinen rakenne, esteet, toimintamallit, jotka yhteiskunta asettaa vammaiselle henkilölle; erilaisuus |
| Hoidon tai palveluiden saatavuus | Diagnoosiin perustuva | Itsearviointiin ja kokemukseen perustuva |
| Interventioiden tavoite | Vammaisuuden ”korjaaminen” | Sosiaalinen tai poliittinen muutos ympäristöstä johtuvien esteiden vähentämiseksi tai vammaisuuden ymmärryksen lisäämiseksi |
| Interventioiden tulos | Toimintojen normalisoituminen | Muutos yhteiskunnan rakenteissa ja asenteissa |
| Interventioiden tulosten arviointi | Lääkärit ja tutkijat; muut ammatti-ihmiset | Yksilö itse, tutkija, lääkäri; kuka tahansa, joka vaikuttaa positiivisesti yksilön ja ympäröivän yhteiskunnan välisiin järjestelyihin |
| Ns. tyypillisten henkilöiden odotukset | Odottavat ja edellyttävät samaa kyvykkyyttä | Yhteiskunnalta edellytetään inklusiivisuutta |
| Käsitykset ja asenteet vammaisista henkilöistä | Yksilö on viallinen; vammaisuus käsitteenä negatiivinen | Yksilö on ainutlaatuinen; vammaisuus itsessään ei ole positiivinen tai negatiivinen käsite, vaan arvovapaa |

Taulukko 1. Vammaisuuden yksilöllinen ja sosiaalinen selitysmalli Haeglea ja Hodgea mukaillen (2016, 194)

Haegle ja Hodge (2016, 203) tuovat esiin, että vammaisuuden yksilöllisen ja sosiaalisen selitysmallin sijaan vammaisuus voidaan ymmärtää myös sen ilmenemisen näkökulmasta. Tästä näkökulmasta vammaisuus voidaan ymmärtää ympäristön, kehon ja mielen monimutkaiseksi vuorovaikutussuhteeksi, joka estää tiettyjen henkilöiden täysivaltaista osallisuutta ihmissuhteissa, sosiaalisissa, kulttuurisissa, taloudellisissa ja poliittisissa asioissa ja päätöksissä. Tämän määritelmän mukaan vammaisuus ei sijoitu yksistään yksilöön tai yhteiskuntaan, vaan ennemminkin näiden välisen suhteen sekä henkilön ja yhteiskunnan vuorovaikutuksen ilmenemiseen. (Haegle & Hodge 2016, 203; Marksian mukaan 1999, 611.) Myös Shakespeare (2004, 19) toteaa, että yksilöllisen ja sosiaalisen selitysmallin vastakkainasettelun sijaan tulisi keskittyä vammaisuuden ilmenemiseen sekä toimenpiteisiin, joilla monimutkaista vammaisuuden kokemuksen ilmiötä ja ilmenemistä voidaan helpottaa.

2.1.1 WHO:n vammojen ja sairauksien luokitusjärjestelmä (ICF)

Maailman terveysjärjestön WHO:n vammojen ja sairauksien luokitusjärjestelmän (*International Classification of Impairment, Disabilities and Handicaps*, ICIDH) ensimmäinen painos ilmestyi vuonna 1980. Luokitusjärjestelmän keskeisiä käsitteitä olivat toiminnanvajavuus, vaurio ja haitta. (ICF 2004, 10–17; Kaski, Manninen & Pihko 2012, 15; Miettinen 2010, 44.) Luokitusjärjestelmä julkaistiin uudistettuna ja tarkistettuna vuonna 2001 toimintakyvyn, toimintarajoitteiden ja terveyden kansainvälisenä luokituksena *International Classification of Functioning, Disability and Health*, ICF. Luokituksen mukaan vammaisuus tarkoittaa vaihtelua ihmisten toimintakyvyssä. Toimintakyvyn vaihtelu aiheutuu elimellisestä vauriosta, toiminnan rajoituksista tai osallistumisen rajoituksista tai näiden tekijöiden yhteisvaikutuksesta. (Vehmas 2005, 113.)

Uudistettu ICF-luokitus pyrkii tänä päivänä aikaisempaa paremmin huomioimaan kokonaisvaltaisesti yksilön biologisten ja yksilöpsykologisten ominaisuuksien lisäksi myös yhteiskunnalliset ja kontekstuaaliset tekijät yksilön terveydentilaa arvioitaessa. Uudistetussa luokituksessa on pyritty myös muuttamaan nimityksiä ja niiden merkityksiä vähemmän leimaaviksi. Uuden luokitusjärjestelmän tavoitteena on muodostaa synteesi vammaisuuden lääketieteellisistä, biologisista ja sosiaalisista näkemyksistä. (ICF 2004, 10–17; Kaski ym. 2012, 15; Miettinen 2010, 50.) Uudistetussa ICF-luokituksessa on nähtävissä pyrkimys pois vammaisuuden yksilöllisten haasteiden korostamisesta kohti kokonaisvaltaisempaa, kontekstuaaliset tekijät huomioivaa vammaisuuden määrittelyä.

2.2 Palveluparadigmat

Aika ja yhteiskunnalliset tilanteet sekä vammaisuuden määrittely vaikuttavat erityistä tukea tarvitsevien henkilöiden palveluiden järjestämiseen, sisältöön sekä palvelujärjestelmän taustalla olevaan ideologiaan. Saloviita (1997, 42) lähestyy vammaisuutta erityiskasvatuksen ja vammaispalveluiden kehittymisen sekä niiden toimintafilosofioiden eli paradigmojen kautta. Palveluparadigmoilla hän tarkoittaa niiden uskomusten kokonaisuutta, joka ohjaa kunakin aikana vammaispalvelujen suunnittelua ja toteutusta. Saloviidan määritelmän mukaan erityiskasvatusta on historian kuluessa ohjanneet laitosparadigma, kuntoutusparadigma ja tukiparadigma. (Taulukko 2.)

Laitosparadigmalla tarkoitetaan aikaa, jolloin vammaisuuden määrittely pohjautui lääketieteelliseen sairauden käsitteeseen. Vammaiset sijoitettiin ja hoidettiin laitoksissa yhteiskunnan ulkopuolella. Kuntoutusparadigma kuvaa ideologiaa, jossa vammainen henkilö nähdään edelleen sairausmallin valossa, mutta ei enää sairaana, joka tulee eristää yhteiskunnasta. Kuntoutusparadigman mukaan vammaisella henkilöllä nähdään olevan mahdollisuus edetä portaittain kuntouttamisen kautta kohti yhteiskuntakelpoisuutta. YK:n vammaispoliittiset ohjelmat ja yleisohjeet toivat mukanaan yhdenvertaisuuden periaatteen. Yhteiskunnan jäsenyyttä ei tarvitse ansaita kuntoutuksen kautta, vaan jokaisella henkilöllä on automaattinen oikeus yhdenvertaiseen kohteluun ja osallisuuteen yhteiskunnassa. Tukiparadigma muuttaa näkökulman asiantuntijakeskeisistä, diagnoosin ja toimintakyvyn mukaisesta sijoittelusta yksilö- ja asiakaslähtöiseen ajatteluun, jossa oikeus hyvään elämään ja tavalliseen elinympäristöön on itsestään selvä oikeus. Tukiparadigmassa henkilö ei astu sisälle palveluihin, vaan yksilön tarpeista lähtevät palvelut tuodaan henkilön luo. Asiantuntijuuskeskeisyydestä luopuminen tarkoittaa myös siirtymistä virallisista asiantuntijapäätöksistä epäviralliseen, yksilön äänen kuulemisen toimintamalliin. (Saloviita 1997, 42–44, 50–54.)

| | Laitoshoidon malli | Kuntoutusmalli | Tukimalli |
|--------------------------------------|-----------------------------------|------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|
| Kehitysvammaisen rooli | Potilas | Asiakas | kansalainen |
| Tyypillinen toimintaympäristö | Laitos | Erytisryhmä, erityisluokka, toimintakeskus | Oma koti, lähikoulu, työpaikka, yhteiset palvelut |
| Palveluiden sisältö | Hoito, hoiva, suojelu, huolenpito | Eriytyneet toimintamuodot erikoistuneissa yksiköissä | Tukipalvelut sinne missä yksilö on |
| Kontrolloi palveluita | Asiantuntija, yleensä lääkäri | Moniammatillinen työryhmä | Henkilö itse, tarvittaessa tuettuna |
| Painotus | Perustarpeet, turvallisuus | Taitojen vahvistaminen, hallittu käytös | Itsemäärääminen, sosiaaliset suhteet, perusoikeudet |
| Tavoite | Hyvä hoiva, kontrolli | Käyttäytymisessä ilmenevä muutos | Muutos ympäristön asenteissa ja yksilön sekä ympäristön välisessä suhteessa |

Taulukko 2. Vammaisuuden määrittely palveluparadigmojen kautta Seppälää mukailien (2010, 20)

2.3 Kehitysvammaisuus

Laajassa merkityksessään kehitysvammaisuus on sateenvarjokäsite monista eri syistä johtuville ja lukuisin eri tavoin ilmeneville vammaisuuden muodoille. Kehitysvammaisuuden käsitettä käytetään kuitenkin yleisesti viittaamaan vammaisuuden muotoon, joka johtuu aivojen toimintahäiriön puutoksesta tai vauriosta, ja vaikuttaa yksilön kykyyn oppia ja ymmärtää asioita. (Seppälä 2010, 36–37.) Häiriö ei ole ohi menevä tila, vaan se aiheuttaa fyysisistä ja psyykkistä vajavuutta, joka rajoittaa pysyvästi yksilön suorituskykynsä (Kaski ym. 2012, 16.) Suomessa on käytössä *WHO:n ICD-10 – tautiluokitus (International Statistical Classification on Diseases and Related Health Problems)*, jonka mukaan kehitysvammaisella tarkoitetaan henkilöä, jonka henkinen, mielen kehitys on estynyt tai epätäydellinen. Heikosti kehittyneitä ovat erityisesti lapsuuden kehitysiässä ilmaantuvat taidot. (Arvio 2014, 90; Kaski ym. 2012, 16.) Kehitysvammaisella lapsella on kehityksessään viiveitä yhdellä tai useammalla kehityksen osa-alueella: 1) kognitiivinen kehitys, 2) fyysinen kehitys, mukaan lukien kuulo ja näkö, 3) kommunikointi ja vuorovaikutustaidot, 4) sosiaalinen tai emotionaalinen kehitys tai 5) omatoimisuustaidot, sisältäen hieno- ja karkeamotoriset taidot (Tomasello, Manning & Dulmus 2010, 164).

Kehitysvammaisuuden diagnostiikka perustuu aina lääkärin ja psykologin tutkimuksiin, joita tarvittaessa täydennetään muun muassa puhe- tai toimintaterapeutin arvioilla sekä lapsen adaptiivisten taitojen arvioilla. Lääkäri määrittää kehitysvamman syyn ja psykologi kehitysvamman asteen. ICD-10-tautiluokitus sisältää kriteerit, joiden avulla kehitysvammadiagnoosi voidaan määrittää. Kehitysvamma asetetaan lapselle yleensä kouluikään mennessä, mutta diagnoosi voidaan tehdä vielä nuorelle aikuiselle, jos kehitysvamma on ollut ilmeinen ennen 18 vuoden ikää. (Arvio 2014, 90; Ketonen ym. 2018, 289.)

Kehitysvammaisuuden ilmenemistavat ja taustalta löytyvät syyt ovat moninaiset. Kehitysvammaisuudessa esiintyvät oireet johtuvat keskushermoston, usein isoajvojen kuorikerroksen puutteellisesta ja poikkeavasta toimintakyvystä, josta on seurauksena aivojen toiminnan häiriöitä (Arvio 2014, 90). Neurologiset tai geneettiset kehityshäiriöt heikentävät ja muuttavat aivojen ja keskushermoston kasvua sekä kehitystä niiden sikiöaikaisessa kehityksessä (Esber 2018). Isoaivokuoren vaurion laajuus ja sijainti vaikuttavat siihen, millaisena kehitysvamma ilmenee. Kehitysvamma ei yleensä paikannu

tiettyyn aivojen osaan tai rakenteeseen, vaan lukuisiin aivokuoren alueisiin. Aivojen kehityshäiriöstä seuraa älyllisten toimintojen vajavuutta eli älyllistä kehitysvammaisuutta. (Arvio 2014, 90; Ketonen ym. 2018, 287–290.) Suomessa jonkinasteista älyllistä kehitysvammaa on arviolta noin 50 000 ihmisellä. (Kaski ym. 2012, 21.) Kehitysvammaisuuden vaikutus yksilön elämään vaihtelee; lievästi kehitysvammainen henkilö voi tulla tuettuna toimeen itsenäisesti ja vaikeasti kehitysvammainen henkilö puolestaan tarvitsee ympärivuorokautista hoitoa ja apua.

Useimmissa tapauksissa kehitysvammaisuus pystytään diagnostisoimaan ennen kouluikää. Vanhemmilla on usein jo varhain vahva kokemus, ettei lapsen kehitys etene ikätasoisesti; vauvan vireys, jännevyys ja kontaktin ottaminen saattavat olla polleuksellista tai motorinen- tai puheen kehitys olla viivästynyttä. Kehitysvammadiagnoosin asettaminen etenee vaiheittain ja on usein pitkä prosessi. (Seppälä 2010, 48–49.)

2.4 Harvinaissairaus

Arviolta kuudella prosentilla suomalaisista on erityisen harvinainen oireyhtymä, vamma, sairaus tai epämuodostuma. Vaikka kaikki oireyhtymät ja vammat eivät ole varsinaisia sairauksia, käytetään ryhmästä kuitenkin yleisnimitystä harvinaissairaudet. Suomessakin käytössä oleva eurooppalainen määritelmä määrittelee oireyhtymän, vamman tai sairauden harvinaiseksi, jos sen esiintyvyys on enintään 1: 2000 ihmistä. Monien harvinaissairauksien esiintymistiheyttä ei kuitenkaan tarkkaan tunneta, joten määritelmä on suuntaa antava. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita, 2019:49, 12–17; Norio-keskus, Harvinaissairaudet.fi.) Oireyhtymä, vamma tai sairaus on harvinainen, jos; 1) esiintymistiheys vastaa suuruusluokaltaan yhteistä eurooppalaista määritelmää, 2) diagnostisointi on haastavaa ja siihen tarvitaan erityisosaamista, 3) oireiden monimuotoisuus on laajaa ja 4) tehokkaista hoitomuodoista on puute. (Darretxe, Gaintza & Monzon-Gonzalez 2017, 590; Harvinaiset sairaudet; Harvinaissairaudet.fi).

Harvinaisia oireyhtymiä, vammoja tai sairauksia tunnetaan yhteensä noin 6000–8000, ja ne muodostavat ilmenemiseltään ja oireiltaan hyvin heterogeenisen ryhmän. Tiedon lisääntyessä ja tutkimusmenetelmien kehittyessä uusia harvinaisia oireyhtymiä, vammoja ja sairauksia löydetään sekä kuvataan jatkuvasti. Osa harvinaissairauksista ilmenee jo heti

syntymästä, osa tulee esiin vasta aikuisiällä, osa harvinaissairauksista on iän myötä eteneviä ja osassa oireet pysyvät lähes samoina läpi elämän. Suuri osa harvinaissairauksista on erilaisten geenivirheiden aiheuttamia, eikä niihin ole olemassa parantavaa lääkehoitoa. Kuitenkin vain osa harvinaisista oireyhtymistä, vammoista ja sairauksista on perinnöllisiä. (Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita, 2019:49, 12–17; Norio-keskus, Harvinaiset sairaudet; Harvinaissairaudet.fi.)

Harvinaissairaudet ovat usein vaikeasti tunnistettavissa, asiantuntijoiden sekä kokemustiedon löytäminen on vaikeaa ja tietoa sairaudesta on monesti tarjolla vain vähän. Potilaiden pieni määrä osaltaan vaikeuttaa harvinaissairauksien tutkimusta ja lääkekehittelyä. Sairauksien harvinaisuuden takia myös vertaistuen löytäminen on usein vaikeaa. (Harvinaissairaudet.fi.) Vaikka harvinaissairaiden henkilöiden hyvinvointia on vaikea mitata, on heidän elämänlaatunsa arviointi kuitenkin hyvin merkityksellistä (Linertova, Gonzalez-Guadarrama, Serrano-Aguila, Posada-De-La-Paz, Pèntek, Iskrov & Ballester 2019, 363).

2.4 KAT6A- oireyhtymä

KAT6A-oireyhtymä on erittäin harvinainen monogeeninen, yhden geenin mutaation aiheuttama kehityshäiriö. Oireyhtymässä mutaatio sijaitsee KAT6A-geenissä, kromosomissa 8 (8p11.2.). KAT6A-geeni löydettiin ensimmäisen kerran leukemiatutkimuksen yhteydessä, ja se tunnetaan myös nimellä MOZ- tai MYST3- geeni. MYST-geeniperhe osallistuu moniin solun ydintoimintoihin, kuten esimerkiksi kromosomien uudelleen järjestäytymiseen, geenisäätelyyn sekä proteiinien välitykseen. Geenin tehtävien moninaisuudesta johtuen KAT6A-geenin mutaatio vaikuttaa laaja-alaisesti oireyhtymää sairastavien henkilöiden kehitykseen. Useimmissa tapauksissa KAT6A-geenimutaation periytyvyys on niin sanottu De Novo, eli erittäin harvinainen, eikä se periydy kummaltakaan vanhemmalta. (Esber 2018; KAT6A Foundation; Trinh ym. 2018, 850; Rintahaka 2019.) Ensimmäinen KAT6A-oireyhtymä diagnosoituja vuonna 2013 Yhdysvalloissa. Vuonna 2021 KAT6A-säätiön mukaan diagnoosin on saanut koko maailmassa noin 300 henkilöä. Suomessa keväällä 2021 diagnosoituja tapauksia on tiedossa kolme. KAT6A-oireyhtymää uskotaan esiintyvän tasapuolisesti niin naisilla kuin miehillä. Tällä hetkellä, vuonna 2021 ei ole saatavilla tarkempaa tietoa oireyhtymän yleisyydestä, mutta kuten hyvin harvinaiset oireyhtymät yleensäkin, saattaa

myös KAT6A olla maailmalla väärin diagnosoitu tai alidiagnosoitu. (Esber 2018; KAT6A Foundation; Rintahaka 2019.)

KAT6A-geenin muunnokset (esimerkiksi mutaation tyyppi tai sijainti geenissä) aiheuttavat lukuisia erilaisia oireita ja kehityshäiriön vaikutukset vaihtelevat yksilöittäin. Jokainen KAT6A-lapsi on yksilö. Vaikka tutkijat ovat pystyneet selvittämään KAT6A-oireyhtymän taustalla olevan geneettisen kehityshäiriön sekä sen aiheuttamia tyypillisiä oireita, ei KAT6A oireyhtymää kuitenkaan tunneta ja ymmärretä vielä täysin. Tutkijat yrittävät edelleen esimerkiksi selvittää, onko KAT6A-oireyhtymässä mahdollista genotyyppi - fenotyyppi korrelaatiota. (Duff-Farrier ym. 2019; Esber, 2018.) Kattavan kuvan muodostamista, niin oireista kuin ennusteista, vaikeuttavat useat tekijät; muun muassa tunnistettujen ja diagnostisoitujen tapausten vähäinen lukumäärä, laajemman kliinisen tutkimuksen puute sekä ympäristötekijöiden vaikutusten vähäinen tutkimus ja tuntemus. (Esber 2018.)

KAT6A-mutaation tiedetään aiheuttavan aina jonkinasteista kehitysviivettä, usein lievää tai keskivaikeaa kehitysvammaisuutta. Lapsen varhaiskehityksessä tämä tulee esiin viiveenä saavuttaa normaaliin kehitykseen liittyviä kehityksen virstanpylväitä, kuten istuminen, konttaaminen, käveleminen tai puhuminen. Keskimäärin KAT6A-lapset oppivat esimerkiksi kävelemään noin 28 kuukauden iässä. Vaihteluväli taidon oppimisessa on kuitenkin suuri; 17,5 kk–54 kk. (Esber 2018.) KAT6A- oireyhtymään liittyy useimmilla lapsilla puheen kehityksen viivettä tai häiriöitä. Yleensä puheen kehitykseen liittyvät ongelmat ilmenevät selvemmin puheen tuottamisen vaikeutena. Oireyhtymää sairastavat lapset ymmärtävät puhetta useimmiten paremmin kuin pystyvät sitä tuottamaan. Joidenkin lasten puhetaito kehittyy iän mukana jopa normaaliksi, mutta joiltain KAT6A-henkilöiltä puheen tuottamisen kyky puuttuu vielä aikuisenakin. (Esber 2018; Rintahaka, 2019.)

Useimpiin KAT6A-tapauksiin liittyy jonkinasteisia syömisongelmia. Ongelmat voivat johtua kasvojen lihasten toiminallisista ongelmista ja silloin ne helpottavat usein iän myötä. Joillain lapsilla esiintyy nielemisvaikeuksia ja tällöin riskinä on ruuan, juoman tai vahingossa niellyn esineen tai aineen joutuminen keuhkoihin. KAT6A-vauvoilla esiintyy usein ruuansulatuselimistön toimintaan liittyviä maha-suolikanavan ongelmia, joihin lukeutuvat esimerkiksi refluksivaivat, ummetus ja suoliston epänormaali kiertyminen.

Suoliston kiertyminen voi aiheuttaa kipuja sekä hoitamattomana jopa suolen tukkeutumisen. (Esber 2018.)

Oireyhtymään liittyy useilla lapsilla hypotoniaa eli alentunutta lihasjänteyttä, joka osaltaan vaikuttaa niin motoriseen kehitykseen, syömisongelmiin kuin puheen kehitykseenkin (Elenius ym. 2017; Esber 2018; Rintahaka, 2019). Noin puolella KAT6A-lapsista esiintyy esilaisia synnynnäisiä sydänvikoja, kuten sydämen vajaatoimintaa tai sydämen rakennepoikkeavuuksia (Esber 2018; Rintahaka 2019). KAT6A-geenivirhe vaikuttaa yleensä myös lapsen ulkoisiin piirteisiin. KAT6A-lapsilla esiintyy usein mikrokefaliaa eli pienipäisyyttä. Pään ympärysmitta on ikään ja sukupuoleen nähden normaalia pienempi. Joissain tapauksissa vastasyntyneillä esiintyy kallon erikoista muotoa, joka on seurausta kallonluiden epänormaalista kehityksestä. KAT6A lasten kasvonpiirteissä on tunnistettavissa myös muun muassa poikkeavan muotoinen leveä nenä, ohut ylähuuli, tavallista matalammalla sijaitsevat ja tavallista pienemmät korvat, pienileukaisuutta ja riippuluomet. (Esber, 2018; Murray, Abel, McClure, Foster, Walke, Jayakar, Bademci & Tekin 2017.) KAT6A-diagnoosiin liittyy usein erityisesti näköaistin heikkoutta. Esimerkiksi karsastus ja likinäköisyys ovat yleisiä. Joillain KAT6A-lapsilla oireyhtymään liittyy kuulo- ja/tai tuntoaistin herkkyyttä. Hampaiden kehityksellisiin poikkeavuuksiin lukeutuvat muun muassa hampaiden pieni koko, hampaiden epänormaali muoto sekä hampaiden poikkeava lukumäärä. Joillain lapsilla on lisäksi todettu lyhytsormisuutta ja pikkusormen poikkeavaa rakennetta, kuten kaarevaa muotoa. (Esber 2018; Rintahaka 2019.)

KAT6A-lapsille ovat tyypillisiä erilaiset univaikeudet, kuten uniapnea tai nukahtamisvaikeutta. Uni- ja nukahtamisvaikeudet helpottavat usein iän myötä. Lapsen kasvaessa helpottaa usein myös alttius erilaisille infektioille, kuten virtsatieinfektioille, ylähengitystieinfektioille sekä toistuville korvatulehduksille. Virtsatieinfektioiden perimmäinen syy saattaa olla virtsateiden rakenteelliset poikkeavuudet. Ylähengitystieinfektiot puolestaan saattavat joissain tapauksissa johtua ruuan, juoman tai refluksin nostaman mahasisällön joutumisesta henkitorveen tai ylähengitysteihin. Lisäksi KAT6A-lapsilla on todettu puutteita immuunijärjestelmän toiminnassa, mutta immuunijärjestelmän heikkouden myötävaikutusta toistuviin infektioihin ei ole vielä todistettu. (Esber 2018; Rintahaka 2019.)

Edellä mainittujen lisäksi KAT6A-oireyhtymää sairastavilta lapsilla on useita erilaisia oireita, joita on tunnistettu vain yhdellä tai hyvin harvalla henkilöllä. Tutkijat eivät ole vielä selvittäneet ovatko nämä oireet yhteydessä KAT6A-diagnoosiin vai ovatko ne vain sattumanvaraisia löydöksiä. Tällaisia oireita ovat muun muassa ruoka-aineallergiat, laktoosi-intoleranssi sekä aivolisäkkeen poikkeavuudet. (Esber 2018.)

2.5 Arki ja tuen tarve

Pienen lapsen keskeisimmän kasvun ja kehityksen kontekstin muodostavat koti ja perhe. Kodin, perheen ja muiden lapsen lähiympäristöjen päivittäinen arki toimintoineen vaikuttaa kokonaisvaltaisesti lapsen kehitykseen, kasvuun ja oppimiseen. Perheen lähiyhteisö sosiaalisine verkostoineen ja palveluineen säätelee, millaiseksi vammaisen lapsen perheen arki lopulta lapsen ja perheen kannalta muotoutuu. Yhteisö voi asettaa enemmän tai vähemmän esteitä perheen sopeutumiselle ja arjesta selviämiseksi. (Määttä 1999, 28.) Joidenkin tutkimusten mukaan kehitysvammaisten lasten vanhemmilla ja sisaruksilla on suurentunut riski elämänlaadun heikkenemiseen tai jopa riski sairastua esimerkiksi masennukseen (Tomasello ym. 2010, 164). Toisaalta yhteisö voi myös toimia esteiden asettajan sijaan perheen arjessa jaksamisen mahdollistajana.

Lainsäädäntö raamittaa ne varhaiskasvatuksen, opetuksen ja kuntoutuksen palvelut sekä tukimuodot, joita yhteiskunta tarjoaa vammaiselle lapselle ja hänen perheelleen. Kokonaisvaltaisen hoidon ja tuen suunnittelu sekä toteutus harvinaissairaille lapsille ja heidän perheilleen on erityisen haastavaa (Linertova ym. 2019, 363). Lapsen kehityksen ja kuntoutuksen tueksi laaditaan suunnitelmia eri ammattikäytännöissä, joissa suunnitelmiin kirjataan lapsen tarvitsema kuntoutus, tuki ja ohjaus (Määttä 1999, 10). Vanhempien ja ammatti-ihmisten välisen yhteistyön lähtökohtana tulee olla toimintamalli, joka näkee vanhemmat vammaisen lapsensa ja oman elämänsä parhaina asiantuntijoina. Olennaista on arvioida ja selvittää, millaisella tuella juuri kyseisen lapsen ja perheen arki saadaan toimimaan perheen toivomalla tavalla. Palvelujen tuottamisen ja tarjoamisen tulee perustua vammaisen lapsen ja perheen yksilöllisiin tarpeisiin ja perhekohtaisiin ratkaisuihin. (Määttä 1995, 7; Tomasello ym. 2010, 165.)

Sekä varhaiskasvatuksessa että koulun puolella korostetaan vanhempien kanssa tehtävän yhteistyön tärkeyttä. Yhteistyön tavoitteena tulisi olla molempien osapuolten työn ja

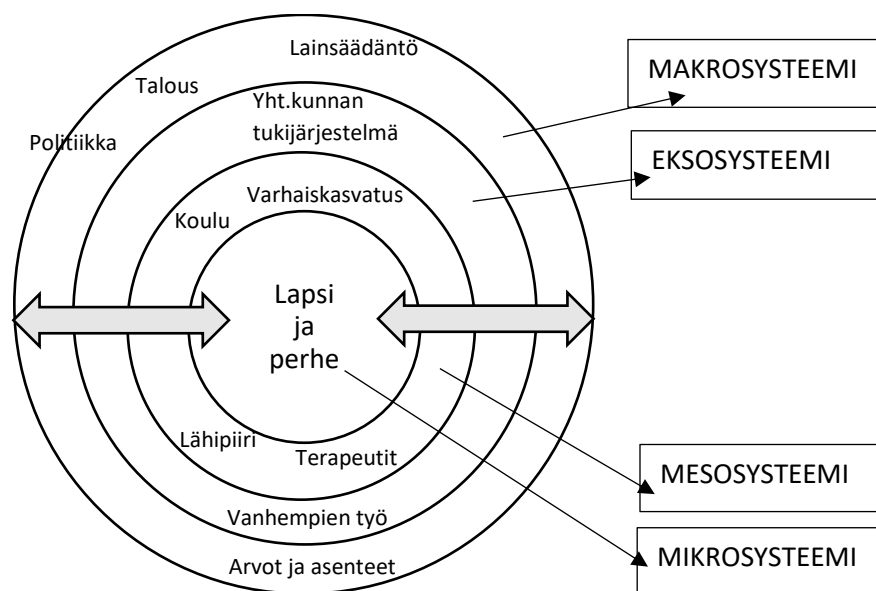
osuuden helpottaminen. Viime kädessä vanhempien ja kaikkien ammatti-ihmisten välinen yhteistyö heijastuu ja vaikuttaa myös lapsen arjen käytäntöjen rakentumiseen. Yhteistyön pohjana on vanhempien ja ammatti-ihmisten yhteinen tavoite on löytää keinot kehityksessään viivästyneen tai vammaisen lapsen kasvun ja kehityksen tukemiseen. (Määttä 1999, 28, 45.) Vammaisen lapsen kuntoutus on kehitys- ja kasvuedellytysten luomista lapselle, vanhempien kokemuksen ja työn arvostamista, vanhempien kunnioittamista lapsensa kasvattajina sekä laajaa, kokonaisvaltaista ja ennakoluulotonta perheen yksilöllisen tilanteen ymmärtämistä (Virpiranta-Salo 1995, 56). Myös vanhemmat ovat kuntoutuksessa ohjauksen ja tuen kohde. Vanhempien asenteisiin ja oppimiseen puolestaan vaikuttavat ammatti-ihmiset. (Sipari 2008, 91.) Vanhempien ja ammatti-ihmisten onnistuneella yhteistyöllä on merkittävä vaikutus koko perheen jaksamiseen ja arjesta selviämiseen.

2.5.1 Ekologinen teoria ja ekokulttuurinen näkökulma

Tässä tutkimuksessa erityisen mielenkiinnon kohteena on vammaisuus osana lapsen arjen elämää, mutta myös osana perheen arkea. Ekologisten eli yksilön ja ympäristön vuorovaikutusta tutkivien teorioiden mukaan ympäristö tarjoaa lapselle kehityspolkuja, ja lapsi kehittyy ensisijaisesti arjen vuorovaikutuksessa lähiympäristönsä kanssa (Weisner 2002, 276). Näin ollen arjen rutiinit ja niiden ymmärrys luovat pohjan myös lapsen kehityksen ymmärtämiselle. (Tonyan 2014, 322.) Aluksi pienen lapsen keskeinen kasvu-ympäristö on koti, ja lapsen kasvaessa merkittäviksi ympäristöiksi tulevat myös varhaiskasvatus, koulu sekä muut lapsen toimintaympäristöt. (Määttä 1999, 77.) Nämä toimintaympäristöt ovat vuorovaikutuksessa lapsen ja perheen kanssa, ja luovat raameja arjen rakentumiselle sekä heijastavat perheen ja ympäristön toimintakulttuuria, koska rutiinit pitävät sisällään arvoja, tavoitteita ja resursseja sekä tunteita ja motiiveja (Weisner, 2002, 275).

Tunnetuin ekologisen ajattelun edustaja kasvatuksen alueella on Urie Bronfenbrenner, jonka luomassa ekologisessa teoriassa tarkastellaan lapsen ja ympäristön välistä vuorovaikutusta neljällä eri tasolla (kuvio 1.). Lapsen mikrosysteemiin eli lähipiiriin kuuluvat kodin lisäksi varhaiskasvatus ja koulu. Mesosysteemi muodostuu niiden ympäristöjen välisistä suhteista ja vuorovaikutuksista, joissa lapsi on mukana. Tällaisia ovat sukulaiset, ystävät ja vammaisen lapsen kohdalla myös erilaiset asiantuntija- ja

viranomaiskontaktit. Ekologisen teorian mukaan perheiden toimintaan vaikuttavat lähiympäristön lisäksi myös yhteiskunnalliset asenteet ja lainsäädäntö. Eksosysteemi rakentuu vanhempien työoloista sekä yhteiskunnan tukijärjestelmistä, ja lapsen kannalta olennaista on niiden laatu, määrä ja joustavuus. Yhteiskunnan makrosysteemi eli talous ja poliittiset rakenteet määrittävät muun muassa, millaiset mahdollisuudet lapsella ja vanhemmilla on saada arjessaan tarvitsemiaan palveluja. (Guy-Evans 2020; Määttä 1999, 77.) Ekologisen teorian pohjalta lapsen hyvinvoinnin edellytyksenä pidetään koko perheen hyvinvointia sekä perheen ja yhteiskunnan palvelujen saumatonta yhteistyötä. Määtän (1999, 50.) mukaan toiminnan keskipisteenä tulee olla vanhempien ja ammatti-ihmisten yhteinen huoli lapsesta. Lasta ja hänen perhettään ei voida ekologisen ajattelun mukaan lähestyä yhteiskunnasta irrallisena yksikkönä.



Kuvio 1. Ekologinen teoria Guy-Evansia (2020) mukaillen

Vammaisten tai muuten tukea tarvitsevien lasten ja perheiden arkielämää selitettäessä sovelletaan usein Los Angelesin yliopistossa kehitettyä *ekokulttuurista* teoriaa lapsen kehityksen sosiokulttuurisesta perustasta. Ekokulttuurisessa teoriassa perhettä ei nähdä vain ulkoisten voimien kohteena vaan omaa elämäänsä ja ulkoisia olosuhteita aktiivisesti muokkaavana subjektina. (Määttä 1999, 78–79, Määttä & Rantala 2010, 69.) Perhe osallistuu aktiivisesti omilla valinnoillaan ja ratkaisuillaan oman elämänsä muokkaamiseen.

Ekokulttuurisessa teoriassa lapsen vammaisuuden nähdään ensisijaisesti vaikuttavan perheen arkipäivän toimintaan ja arjen sujumiseen. Teorian mukaan jokaisen lapsen, myös vammaisen lapsen kehityksen kannalta olennaisinta on, miten ja missä määrin hän osallistuu perheen arkipäivän toimintoihin. Lapsen oppiminen ja kehitys nähdään enemmänkin sosiaaliseksi sekä kulttuuriseksi kuin vain yksilölliseksi ilmiöksi. (Määttä & Rantala, 2010, 70.) Ekokulttuurinen teoria perustuu ajatukseen, että lapsen arjen rutiinit ja aktiviteetit ovat hyväksi lapselle ja hänen kehitykselleen sekä tuottavat monipuolista hyvinvointia (Weisner 2002, 279). Ekokulttuurisen teorian mukaan mikään yksittäinen terapia tai kuntoutus ei pysty intensiteetiltään vastaamaan sitä haasteiden ja vuorovaikutuksen määrää, mitä jokainen päivä aamun heräämisestä, ulkoiluun ja leikkimiseen tuo lapselle tullessaan. (Määttä 1995, 7–8.) Teorian perusteena on, että jokaisen lapsen kehityksen perusta löytyy niistä arkipäivän vuorovaikutus- ja toimintatilanteista, joissa hän on mukana kotona, varhaiskasvatuksessa tai koulussa. Päivittäisissä rutiineissaan lapsi oppii ja kehittyy jäljittelemällä, osallistumalla sekä tekemällä. (Määttä 1999, 79; Määttä & Rantala 2010, 70.) Arki rutiineineen nähdään vammaisen lapsen parhaana ja merkityksellisimpänä kuntouttajana.

Kun lapsen kehityksessä ja oppimisessa on haasteita, perhe joutuu usein muuttamaan arkirutiinejaan ja päivittäisiä toimintatapojaan. Kodin arkielämä mukautuu eli akkommodoituu lapsen asettamien uusien vaatimusten mukaisesti. Vanhemmat voivat olla akkomodaatioprosessissa aktiivisia ja vaikuttaa siihen, mitä yhteiskunnan sosiaaliset ja taloudelliset reunaehdot heille merkitsevät ja mitä aikaisempia arjen rutiineja he muuttavat; vanhemmat saattavat vaihtaa työpaikkaa, perheen päivittäinen aikataulu muuttua, vanhemmat opettelevat uusia kasvatusta- ja hoitokäytäntöjä ja omaksuvat uusia arvoja. Ekokulttuurinen teoria ei luokittele tai psykologisoi vanhempien sopeutumisprosessia vammaisen lapsen syntyessä, vaan teoria keskittyy lapsen kasvun ja kehityksen tukemiseen. (Määttä 1999, 81–83; Määttä & Rantala 2010, 74–76.) Lapsen kasvun ja kehityksen tukemisen kautta voidaan ekokulttuurisen lähestymistavan mukaan vaikuttaa koko perheen arkeen ja sen sujumiseen.

2.5.2 Vammaisen lapsen tuen tarve

Kaikilla lapsilla on oikeus täysipainoiseen ja turvalliseen lapsuuteen, kasvuun, kehitykseen sekä yhdenvertaiseen osallistumiseen ja kohteluun. Vammaisuus ei saa olla

este, vaan lapsen tulee saada olla aina oman elämänsä aktiivinen toimija – vamma saa olla vain mahdollinen oppimisen ja kehityksen hidaste. Vammainen lapsi tarvitsee kasvussaan tukea ja apua, joten lapsen läheisiltä sekä ammatti-ihmisiltä vaaditaan erityistä herkkyyttä, jotta he huomaisivat ja ymmärtäisivät lapsen tuen tarpeet ja osaisivat vastata niihin. (Ketonen ym. 2018, 287.) Tarkoituksenmukaisella ja lapsen tarpeista lähtevällä tuella ja kuntoutuksella voidaan vaikuttaa kokonaisvaltaisesti vammaisen lapsen hyvinvointiin.

Kuten vammaisuuden käsitteen yleisessä määrittelyssä, myös vammaisen lapsen tuen tarpeita tarkastellaan nykyisin yhä useammin laajemmin, osana kulttuuria, yhteisöä ja yhteiskuntaa. Vammaisen lapsen tuen tarve nähdään yhä enemmän lapsen ja hänen ympäristönsä välisen vuorovaikutuksen ominaisuutena ja ympäristöön sijoittuvana tekijänä (Pihlaja 2005, 47; Pihlaja ja Viitala 2018, 11). Nykypäivänä ei tukitoimia suunnata vain lapseen, vaan ajatellaan, että lapsen ongelmiin, puutteisiin ja vaikeuksiin voidaan vaikuttaa lapsen myös kasvuympäristöä muokkaamalla ja aikuisten toimintaa muuttamalla. (Ketonen ym. 2018, 287.)

Vammaisuus tuo lapselle usein haasteita, jotka ilmenevät tavallisessa arjessa. Lapsi kohtaa monia asioita, joita hän ei osaa tai ymmärrä. Vammaisen lapsen tuen ja kuntoutuksen lähtökohtana tulee olla ajatus, että vamma ei ole häiriö tai puute, vaan ennemminkin kirjo ominaisuuksia. Kehityksen ja oppimisen lähtökohdaksi tulisi asettaa esimerkiksi näkökulma, jossa lapsen haasteiden sijaan keskitytään taitoihin ja vahvuuksiin. Lapsen kohtaaminen, lapsen vahvuuksien ja lapsen mielenkiinnon kohteiden kartoitus yhdessä vanhempien kanssa ovat oleellinen osa lapsen tukea ja opettamista. Vuorovaikutuksen merkitys on vammaisen lapsen tukemisessa keskeisiä, sillä lapsi oppii vuorovaikutuksessa osaavamman henkilön kanssa. (Ketonen ym. 2018, 295.) Varhaiskasvatuksessa ja koulussa vertaisten tai aikuisen antamalla mallilla onkin yleensä suuri merkitys vammaisen lapsen kasvulle ja kehitykselle.

Lapsella on oikeus ja hänellä tulee olla mahdollisuus vaativaan erityiseen tukeen, jos hän sitä tarvitsee. Vaativa erityinen tuki on suunnattu lapsille, joilla on monialaista tuen tarvetta kasvussa, kehityksessä ja oppimisessa esimerkiksi monivammaisuudesta, kehitysvammasta tai autismin kirjon diagnoosista johtuen. Varhaiskasvatuksen ja koulun tulee pohtia lapsen kykyjä ja osallistumismahdollisuuksia siltä kannalta, millä tavoin ympäristöä tulee muokata, jotta se palvelee lapsen kehittymistä ja kasvua parhaalla

mahdollisella tavalla. Pedagogisen suunnittelun tulee perustua lapsen yksilölliseen arviointiin ja arvioinnin tulosten suhteuttamiseen ympäröivään tilanteeseen. Arvioinnissa huomioidaan muun muassa lapsen kommunikointia, leikkiä, yksilöllisiä tapoja sekä kehitystasoa. (Ketonen ym. 2018, 295.) Lapsen tuen ja ympäristön muokkaamisen tarpeen arvioinnissa on tärkeää keskittyä lapsen omatoimisen ja itsenäisen selviytymisen edellytysten luomiseen ja parantamiseen.

Palvelujärjestelmän tasolla pienen alle kouluikäisen lapsen tarvitsema erityinen tuki ja peruspalvelut voidaan toteuttaa segregoidusti ajan, paikan ja sosiaalisen eristämisen muodossa. Tänä päivänä vammaisen lapsen tarvitsemat erityispalvelut pyritään toteuttamaan kuitenkin ensisijaisesti lasta vähemmän kuormittavasti tuomalla ja integroimalla erityispalvelut ja erityinen tuki lapsen arjen ympäristöihin, osaksi hänen saamiaan peruspalvelujaan. (Pihlaja 2005, 52.) Pääsääntöisesti lapsen tarvitsema tuki pyritään viemään sinne, missä lapsi itse on.

2.5.3 Vammaisen lapsen vanhempien tuen tarve

Vanhemmat toivovat aina tervettä lasta, ja vammaisen lapsen syntymä perheeseen on yksi vaikeimmista tilanteista, jonka vanhempana voi kohdata. Lapsen vammaisuus tuo perheeseen erityisiä haasteita ja vaikeuttaa ainakin tilapäisesti perheen arkea, elämänhallintaa sekä horjuttaa turvallisuuden tunnetta. Vammainen lapsi perheessä vaatii voimavaroja sekä lapselta että vanhemmilta. Tutkimuksen mukaan vanhemmat, erityisesti äidit kokevat stressiä vanhemmuudestaan ja jaksamisestaan vammaisen lapsen perheessä. (Dellve, Samuelsson, Tallborn, Fasth & Hallberg 2006.) Yksilöllä sekä perheellä on kuitenkin tarve sopeutua niin psyykkisesti, fyysisesti kuin sosiaalisestikin. Vanhempien sopeutumisprosessit ovat hyvin samankaltaisia riippumatta lapsen vamman diagnoosista. Vanhemmat tarvitsevat kuitenkin eri alojen ammatti-ihmisten apua, tukea ja ohjausta selvitäkseen. Tuloksellinen työ vanhempien ja perheen auttamiseksi vaatii ammatti-ihmisiltä vamman tuntemusta, mutta ennen kaikkea myös riittävää tietoa perheestä itsestään. (Davis 2003, 18; Kinnunen 2006, 21; Walden 2006, 37.)

Vanhempien saama tuki on yhteydessä stressiin, jota vanhemmat kokevat vammaista lasta kasvattaessaan (Hsiao 2018, 202). Vammaisen lapsen vanhempien tuen tarpeet ovat kuitenkin yksilöllisiä, ja tuen tarpeet sekä niiden luonne myös vaihtelevat yksittäisen

perheen osalta ajan kuluessa (Määttä 1999, 52). Vammaisen lapsen syntymä on usein odottamatonta ja aiheuttaa vanhemmissa monenlaista turvattomuutta. Ammatti-ihmisten ammattitaitoa ja herkkyyttä tarvitaan erityisesti alkuvaiheessa. Vammaisen lapsen syntymään liittyy usein vanhempien tunteiden tasolla alussa shokki, suru ja pelkoja. Vanhemmille saattaa syntyä myös fyysisiä vaivoja ja oireita, kuten ahdistusta, masennusta tai väsymystä. Fyysiset oireet saattavat olla niin voimakkaita, että niihin tarvitaan ammattiapua. (Davis 2003, 19; Walden 2006, 37.) Päivittäiset rutiinit ovat tärkeä osa koko perheen hyvinvointia, ja perheillä on luontainen tarve löytää ja luoda tyydyttäviä tapoja organisoida arkipäiväänsä. (Tauriainen 1995, 73–75.) Ammatti-ihmisten kuunnellessa ja kunnioittaessa perheen yksilöllisiä tarpeita, on arjen rutiineista mahdollista luoda toimivat ja juuri kyseisen perheen tarpeita tyydyttävät.

Ensimmäiset hetket ja päivät sen jälkeen, kun vanhemmille on kerrottu lapsen vammaisuudesta, ovat merkityksellisiä ja voivat vaikuttaa voimakkaastikin siihen, miten perhe jatkossa sopeutuu ja selviää uudessa elämäntilanteessaan (Tauriainen 1995, 58). Vammaisen lapsen syntymän jälkeinen ensitieto vaikuttaa vanhempien selviytymiskeinoihin ja tilanteeseen mukautumiseen myös myöhemmin. Ensitedon avulla vanhemmat luovat ensimmäiset ja tärkeät mielikuvat lapsestaan ja hänen tulevaisuudestaan. Nämä mielikuvat puolestaan vaikuttavat vanhempien asenteisiin sekä myöhempään vuorovaikutukseen vammaisen lapsen kanssa. (Hänninen 2004, 25.) Vammaisen lapsen syntymän ensihetket vaikuttavatkin lapsen ja vanhempien elämänmittaisen, yhteisen matkaan kokonaisvaltaisesti.

Vammaisen lapsen syntymän jälkeen vanhempien tunne-elämä ja itsetunto joutuvat koetukselle. Tasa-painon järkkymisen jälkeiseen sopeutumiseen vaikuttavat muun muassa vanhempien persoonallisuustekijät, stressinsietokyky, elinolosuhteet, aikaisemmat elämäkokemukset, sosiaaliset suhteet, yhteiskunnalta saatu tuki sekä vertaistuki. Tonttilan (2006, 53) mukaan on kuitenkin virheellistä ajatella, että vammaisen lapsi aiheuttaa väistämättä vanhempien tunne-elämän häiriön. Sitä vastoin vanhempien jäädessä ilman yhteiskunnan tarjoamia palveluja ja sosiaalista tukea, vanhemmille aiheutuu kestäättömiä paineita. Vanhemmat joutuvat myös opettelemaan kokonaan uusia rooleja, kun äitiyden ja isyyden roolien rinnalle tulee muun muassa kuntouttajan, sairaanhoitajan, lapsen etujen valvojan tai asiantuntijan roolit. Kamppailu lapsen asioiden hoitamisesta voi yhdistää tai erottaa vanhempia, riippuen siitä, pyritäänkö ongelmat näkemään ja ratkaisemaan yhdessä vai jääkö kaikki vain toisen vanhemman

taakaksi. Vammaisen lapsen perheen ilmapiirillä, positiivisilla tunnesuhteilla sekä vanhempien välisellä rakkaudella on suuri merkitys koko perheen sopeutumisen ja hyvinvoinnin kannalta. (Walden, 2006, 38–45, 48.)

Perhe- ja asiakaslähtöisessä toiminnassa työntekijä toimii perheen kanssa samalla tasolla tasavertaisena, ja pyrkimyksenä on tehdä ”oikeat asiat ja asiat oikein”. Perhelähtöisessä työskentely- ja lähestymistavassa pyritään yhteistyönä vammaisen lapsen vanhempien kanssa räätälöimään kullekin perheelle juuri heidän tarpeitaan vastaavan hoito- ja palvelukokonaisuus. (Tonttila 2006, 36.) Asiakaslähtöisyys ilmenee neljällä eri ulottuvuudella; toiminnan arvoperusta, hoito- ja palvelutoiminnan luonne, näkemys asiakkaasta ja näkemys työntekijästä. Vanhempien kohtaaminen perhelähtöisyyden näkökulmasta tarkoittaa muun muassa vanhempien ja perheen kunnioittamista ja kohtaamista tasavertaisena, sekä vanhempien mahdollisuutta toimia koko hoito- ja palvelukokonaisuuden onnistumisen arvioijana. Vammaisen lapsen vanhempien tukemisen tulee olla suunnitelmallista ja pitkäjänteistä, jotta vanhemmat voivat suunnitella elämäänsä, säilyttää uskonsa perheeseensä sekä lapsensa tulevaisuuteen. Perhelähtöisessä työssä vanhempien kanssa tehtävää työtä luonnehditaan käsitteillä kumppanuus (partnership) sekä valtaistuminen tai voimaantuminen (empowerment). Voimaantumisen päämääränä on riippumattomuus. Voimaantunut ihminen on löytänyt voimavaransa. (Hännisen 2004, 24–25 mukaan, Kinnunen 1993, 96–97; Walden 2006, 48–49, 65–66.) Voimaantunut perhe on tullut tarpeineen kuulluksi ja pystynyt rakentamaan omalle perheelleen itsenäisen ja tyydyttävän arjen rutiineineen.

Oman lapsen turvattu tulevaisuus on jokaiselle vanhemmalle tärkeää. Vammaisen lapsen vanhemmille tulevaisuuden hahmottaminen on haastavampaa, ja vammaisen lapsen kasvaessa he joutuvat kohtaamaan uusia ongelmia; lapsen avun tarve ja riippuvaisuus hoitajasta tai mahdollinen laitossijoitus ovat vanhempia huolestuttavia asioita. Vammaisen lapsen vanhempien sopeutuminen ei olekaan staattinen tila, vaan prosessi, joka muuttuu lapsen ja ajan mukana. (Tonttila 2006, 123.) Vammaisen lapsen iän lisäksi tutkimukset ovat osoittaneet perheen elämänkaaren vaiheen ja vammaisen lapsen kehitysvaiheen vaikuttavan vanhempien selviytymiseen. Erityisesti erilaiset siirtymävaiheet, kuten esikoulun tai koulun aloittaminen, murrosiän alkaminen tai aikuisuuteen siirtyminen ovat tilanteita, joissa vanhempien surutunteet sekä stressi heräävät uudelleen. Näissä siirtymävaiheissa yhteiskunnan ja ammatti-ihmisten

tarjoamalla tuella on tutkimusten mukaan tärkeä rooli. (Ashworth, Palikara & Herwegen 2018, 1055; Itälinna ym. 1994, 122–123.)

Yhteiskunnalla ja yhteiskunnan tarjoamalla tuki- ja palvelujärjestelmällä sekä palveluohjauksella on tärkeä vastuu siitä, että vanhemmat, joille syntyy vammaisen lapsi, voivat hoitaa ensiarvoisen tärkeää tehtäväänsä vanhempina. Tämä edellyttää ennen kaikkea riittävien voimavarojen takaamista vanhemmille. Vammaisten lasten vanhemmille on tarjolla runsaasti erilaisia palvelu- ja tukimuotoja, mutta palvelu- ja tukimuotojen pelkkä olemassaolo ei kuitenkaan riitä. (Kinnunen 1993, 92; Walden 2006, 49.) Haasteena on, tavoittaako vammaisen lapsen perhe heille sopivat palvelut ja tukimuodot. Vammaisen lapsen vanhemmat eivät välttämättä osaa oma-aloitteisesti etsiä tukipalveluja tai hakeutua ammattiauttajien luo. Ammatti-ihmisten tehtävänä on ohjata vanhempia ja auttaa tarvittavien tukimuotojen löytymisessä. (Hsiao 2018, 204.) Tukemalla vanhempia, lisäämällä heidän tietojaan ja taitojaan sekä turvaamalla heidän voimavarojensa riittävyttä, luodaan samalla edellytyksiä vammaisen lapsen kehitykselle ja selviytymiselle omia kykyjään vastaavalle elämänuralle. (Walden 2006, 50–51.)

2.5.4 Kuntoutus

Kuntoutus on laajassa merkityksessään kokonaisvaltaista elämänlaadun parantamista. Kuntoutuksen tavoitteena on auttaa yksilöä saavuttamaan paremman fyysisen toimintakyvyn, sosiaalisen osallisuuden, henkilökohtaisen tyytyväisyyden sekä suoriutumaan omatoimisemmin ja itsenäisemmin päivittäisestä arjestaan. Kuntouksella on suuri rooli kokonaisuudessa, jossa rakennetaan ihmislähtöisiä palveluja. Kuntoutus vaikuttaa keskeisesti yksilön omassa arjessaan selviämiseen. (Kaski ym. 2012, 218; Kuntoutussäätiö, uutiset 06/2016.) Kuntoutus käsitteenä ymmärretään yleensä lääketieteellisenä. Kuntoutus sisältää kuitenkin kasvatuksellisen, sosiaalisen, lääkinnällisen ja ammatillisen näkökulman (Viittala 2006,20). Kuntoutus yleiskäsitteenä pitää sisällään kaikki erilaiset tukitoimenpiteet, joilla pyritään parantamaan lapsen, nuoren tai aikuisen itsenäisiä suoriutumisedellytyksiä sekä vähentämään tuen ja avun tarvetta. Karkeasti ryhmiteltynä kuntoutus koostuu erilaisista terapeioista, sopeutumisvalmennuksista, varhaiskasvatus- ja kouluratkaisuista sekä henkilökohtaisten apuvälineiden järjestämisestä. (Kaski ym. 2012, 230–231; Seppälä 2010, 41.)

Kuntoutuminen lähtee aina kuntoutujan omista tarpeista ja tavoitteista. Kuntoutus on suunnitelmallinen prosessi, jossa kuntoutujan toimintakykyä edistetään ja tuetaan erialojen ammattilaisten tuella. Kuntoutusprosessissa keskeistä on kuntoutujan oman aktiivisuuden ja osallisuuden tukeminen sekä tarvittaessa hänen omien toimintaympäristöjensä muokkaaminen kuntoutumista tukeviksi. Kuntoutus on osa monialaista palvelujärjestelmää, jossa tavoitteena on tukea myös kuntoutujan perhettä ja lähipiiriä. (Sosiaali- ja terveysministeriö) Lapsi kuntoutujana tulee määritellä ensisijaisesti oppijaksi. Lapsen kuntoutuminen on uusien taitojen oppimista sekä taitojen kehittymistä; prosessi, joka sisältää myös lapsen minäkuvan kehityksen ja sosiaaliset suhteet. (Sipari 2008, 16, 35.)

Laki kehitysvammaisten erityishuollosta (1977/519) säättää palvelujen tarjoamisesta henkilölle, jonka kehitys tai henkinen toiminta on estynyt tai häiriintynyt synnynnäisen tai kehitysiässä saadun sairauden, vian tai vamman vuoksi ja joka ei muun lain nojalla voi saada tarvitsemiaan palveluja. Erityishuollon tarkoituksena on edistää tällaisen henkilön suoriutumista päivittäisistä toiminnoista, hänen toimeentuloaan ja sopeutumistaan yhteiskuntaan sekä turvata hänen tarvitsemansa hoito ja muu huolenpito. Erityishuoltoon kuuluvia palveluja ovat kehitysvammalain mukaan esimerkiksi; kuntoutus, tutkimus, terveydenhuolto sekä toiminnallinen valmennus ja ohjaus, henkilökohtaisten apuvälineiden järjestäminen ja yksilöllinen hoito ja huolenpito. (Laki kehitysvammaisten erityishuollosta 1977/519, 1 § ja 2§.)

Vuodesta 2016 lähtien Suomessa voimassa ollut YK:n yleissopimus vammaisten henkilöiden oikeuksista (27/2016) velvoittaa tarjoamaan ja edistämään laaja-alaisia kuntoutuspalveluja sekä kuntoutukseen liittyvien apuvälineiden saatavuutta, jotta vammaiset henkilöt voisivat saavuttaa ja säilyttää mahdollisimman suuren itsenäisyyden ja tasavertaisen osallisuuden kaikilla elämänalueillaan. Yleissopimus velvoittaa myös aloittamaan kuntoutuksen mahdollisimman varhaisessa vaiheessa, ja palveluiden on perustuttava yksilöllisten vahvuuksien ja tarpeiden monialaiseen arviointiin. (YK:n yleissopimus vammaisten henkilöiden oikeuksista 27/2016, artikla 26.)

2.5.5 Varhaiserityiskasvatus ja kuntouttava varhaiskasvatus

Varhaiskasvatus on tärkeä osa lapsen kasvun ja oppimisen polkua. Oikeus laadukkaaseen varhaiskasvatukseen määrittyykin ensisijaisesti lapsen, ei vanhempien näkökulmasta. Varhaiskasvatuksen tavoitteena on lapsen hyvinvointi ja oppiminen sekä kasvun ja kehityksen tukeminen. Varhaiskasvatus on tavoitteellinen ja suunniteltu kasvatuksen, opetuksen ja hoidon kokonaisuus, jossa painottuu erityisesti pedagogiikka. Varhaiskasvatuslain (Varhaiskasvatuslaki 540/2018) mukaan varhaiskasvatuksen tavoitteena on tunnistaa lapsen yksilölliset tuen tarpeet ja järjestää tarkoituksenmukaista tukea, tarvittaessa monialaisena yhteistyönä. (Eerola-Pennanen, Vuorisalo & Raittila 2017, 26–28: Varhaiskasvatuslaki 540/2018.) Varhaiskasvatussuunnitelman perusteiden mukaan varhaiskasvatuksen tavoitteena on edistää jokaisen lapsen iän ja kehityksen mukaista kokonaisvaltaista kasvua, kehitystä, terveyttä ja hyvinvointia (Varhaiskasvatussuunnitelman perusteet 2018, 16). Oikeus varhaiskasvatukseen on yhtäläinen jokaisella lapsella riippumatta tuen tarpeesta.

Päiväkotitoimintaympäristöineen ja vuorovaikutussuhteineen on tärkeä osa lapsen arkea. Kuntouttavan varhaiskasvatuksen tulee olla tavoitteellista ja suunnitelmallista toimintaa, mutta sen lisäksi leikkimällä, ryhmässä toimimisen kautta, toisten lasten mallia seuraamalla tai matkimalla tapahtuu myös uusien taitojen karttumista tai vanhojen taitojen kehittymistä. Kaikki se aika, jonka lapsi viettää varhaiskasvatuksen arjen kuntouttavassa ilmapiirissä on vaikuttavaa ja varhaiskasvatuksessa saadut positiiviset arjen kokemukset ovat merkityksellisiä lapsen kokonaisvaltaiselle hyvinvoinnille. Kasvatuksellisen kuntoutuksen ja opetuksen ympäristönä varhaiskasvatuksen merkityksellisyys koostuu lapselle luontaisesta elinympäristöstä lapsilähtöisine toimintoineen ja merkityksellisine vuorovaikutussuhteineen. (Viittala 2006, 103.)

Varhaiserityiskasvatus on osa varhaiskasvatusta ja sen lainsäädännöllisenä perustana toimii varhaiskasvatuslaki (540/2018) sekä varhaiskasvatussuunnitelman perusteet (2018). Kehitysvammaisten erityishuollon mukaisella kuntouttavalla varhaiskasvatuksella tarkoitetaan lapsen varhaiskasvatusta (aiemman terminologian mukaan kuntouttava päivähoito), joka järjestetään ensisijaisesti kuntoutuksellisista syistä ja lapsen erityisen yksilöllisen hoidon sekä huolenpidon turvaamiseksi. Lain mukaisena erityishuoltona alle kouluikäisen lapsen varhaiskasvatus järjestetään siinä tapauksessa, että varhaiskasvatuslain mukaiset palvelut eivät riitä kattamaan lapsen

hoidon tarvetta tai hoidon tarve katsotaan ensisijaisesti johtuvan lapsen kehitysvammasta. Kuntouttavan varhaiskasvatuksen tavoitteena on edistää lapsen suoriutumista päivittäisistä toiminnoista. (Laki kehitysvammaisten erityishuollosta 1977/519; Varhaiskasvatuslaki 540/2018.) Vammaisen lapsen kuntouttavaa varhaiskasvatusta koskevien päätösten tulee perustua lapsen etuun ja yksilöllisiin tarpeisiin. Lapsen edun noudattamista edellyttävät myös YK:n vammaissopimus (7 artikla) ja lapsen oikeuksien sopimus (3 artikla). (verneri.fi; YK:n yleissopimus vammaisten henkilöiden oikeuksista vammaissopimus 27/2016; Lapsen oikeuksien sopimus 1989.)

Varhaiserityiskasvatuksessa lapsen tarvitsema tuen järjestämisessä käytetään kolmiportaisen tuen mallia, jossa erityisen tuen taso pitää sisällään lapsen systemaattiset, suunnitelmalliset yksilölliset tukitoimet sekä pedagogisen kuntoutuksen. Erityispedagoginen tieto ja osaaminen ohjaavat menetelmien sekä henkilökunnan toiminnan muokkaamista, suunnittelua, valintaa ja arviointia. Erityinen tuki edellyttää tavoitteellista ja tiivistä yhteistyötä lapsen huoltajien ja eri asiantuntijatahojen kanssa. (Varhaiskasvatussuunnitelman perusteet 2018, 54–58.) Vaativan erityisen tuen piiriin kuuluvat lapset, joilla on kehitysvammaisuutta, moni- tai vaikeavammaisuutta, autismin kirjoa tai vakavia psyykkisiä pulmia. Vaativan erityisen lapsen kasvatus ja opetus toteutuu yleensä moniammatillisesti; lapsella saattaa olla oma avustaja, ryhmässä toimia ryhmäavustaja tai lapsi tarvitsee tulkin. Lasten tarpeet ovat yleensä vaativia ja monialaisia, ja siksi osallisina voivat olla myös lääkärit, psykologit tai terapioiden asiantuntijat. (Opetus- ja kulttuuriministeriön julkaisu 2017, 35.)

Kun lapsi tarvitsee varhaiskasvatusta kuntoutuksellisista syistä, tarve tulee perustella asiantuntijalausunnolla (esim. lääkärin, psykologin tai neurologin), josta ilmenee nimenomaisesti varhaiskasvatuksen kuntoutuksellinen merkitys. Vammaisen tai muuten tukea tarvitsevan lapsen kuntouttava varhaiskasvatus voidaan järjestää esimerkiksi tavallisessa päiväkodissa, perhepäivähoidossa kahden paikalla, avustajan kanssa tai erityispäiväkodissa. Kuntouttava varhaiskasvatus on lapsen huoltajille maksutonta. (Tukiliitto.fi.) Tuen antaminen kuuluu koko varhaiskasvatushenkilöstölle heidän koulutuksensa, työnkuviensa sekä vastuidensa mukaisesti (Varhaiskasvatussuunnitelman perusteet 2018, 54).

3 TUTKIMUSTEHTÄVÄ JA TUTKIMUSKYSYMYKSET

Tämän tutkimuksen tutkimustehtävänä oli selvittää ja kuvata KAT6A lapsen Katin vanhempien ja hänen kanssaan työskentelevien ammatti-ihmisten kokemuksia siitä, millaista on KAT6A lapsen ja perheen ainutkertainen elämä, arki ja Katin kuntoutus; millainen lapsi Kati on, millaisia vahvuuksia ja tuen tarpeita Katilla on, millaista kuntoutusta Kati tarvitsee ja saa, millaisia tavoitteita kuntoutuksella on, mikä on kuntoutuksen merkitys sekä vaikuttaako KAT6A- oireyhtymän harvinaisuus kuntoutuksen rakentumiseen. Lisäksi tutkimuksen tarkoituksena on luoda ymmärryksen tueksi mahdollisimman kattava kuvaus harvinaisesta KAT6A- oireyhtymästä sekä Katin ja hänen perheensä elämästä.

Tutkimuksen aihealue, erityisharvinaisen KAT6A-lapsen elämä on sellaisenaan laaja ja moninainen kokonaisuus. Päivittäinen arki määrittää lapsen ja perheen elämää merkityksellisesti. Vammaisen lapsen ja perheen elämään sekä arkeen liittyvät keskeisesti varhaiskasvatus ja erilaiset kuntoutukset. Tästä syystä tämän tutkimuksen keskiöön on nostettu KAT6A-lapsi, vanhemmat, varhaiskasvatus ja kuntoutus. Vaikka lapsen vanhemmilta oli lupa tutkimuksen tekemiseen ja lapsen oikean nimen käyttöön, niin tutkimuseettisin perustein lapsen ja vanhempien anonymiteetin minimoimiseksi päädyin käyttämään lapsesta läpi tutkimusraportin nimeä ”Kati”.

Tutkimuskysymyksillä etsitään vastauksia Katin arkeen ja elämään keskeisesti vaikuttaviin ja liittyviin neljään kysymykseen:

1. Vahvuudet ja tuen tarpeet.

Millainen lapsi Kati on? Tutkimuskysymyksellä oli tarkoitus selvittää vanhempien ja ammatti-ihmisten kuvausten ja kertoman perusteella, millainen lapsi Kati on, millaisia vahvuuksia ja tuen tarpeita Katilla on arjessaan.

2. Arki ja virstanpylväät.

Millaista on Katin ja hänen perheensä arki? Tutkimuskysymyksellä oli tarkoitus selvittää vanhempien ja ammatti-ihmisten kertoman perusteella, miten Katin vammaisuus näkyy ja vaikuttaa Katin omaan sekä perheen arkeen. Lisäksi tutkimuskysymyksellä oli tarkoitus selvittää, onko Katin kehityksessä ollut haastateltavien kokemuksen mukaan erityisen merkityksellisiä virstanpylväitä.

3. *Kuntoutus ja kuntoutuksen merkitys.*

Millaista kuntoutusta Kati saa ja tarvitsee? Tutkimuskysymyksellä oli tarkoitus selvittää vanhempien ja ammatti-ihmisten kertoman avulla, millaisia kuntoutuksen eri muotoja Kati tarvitsee ja saa. Lisäksi tutkimuskysymyksellä oli tarkoitus kartoittaa Katin saaman kuntoutuksen tavoitteita ja merkitystä Katin kehitykselle.

4. *Harvinaisuus*

Miten KAT6A- diagnoosin harvinaisuus näkyy ja vaikuttaa Katin ja perheen arkeen sekä Katin saamaan kuntoutukseen? Tutkimuskysymyksellä oli tarkoitus selvittää, miten vanhemmat ja ammatti-ihmiset näkevät KAT6A-oireyhtymän mahdollisesti vaikuttavan Katin ja perheen arkeen sekä Katin saamaan kuntoutukseen ja sen tavoitteisiin tai toteutukseen.

4 TUTKIMUKSEN TOTEUTUS

Tämä tutkimus on toteutettu laadullisen tutkimuksen menetelmin. Laadullisen tutkimuksen määrittely ei ole yksiselitteistä, mutta sille ominaisia piirteitä ovat keskittyminen todellisen elämän luonnollisiin ilmiöihin, kiinnostus annettuihin merkityksiin, kokemuksiin ja ymmärtämiseen, prosessin korostuminen sekä induktiivinen, yksittäisistä ilmiöistä tai tapauksista yleistykseen etenevä päättely. (Woods 1999, 2.). Ihmistieteissä laadullisen tutkimuksen tavoitteena eivät kuitenkaan ole tilastolliset yleistykset, vaan tarkoituksena on kuvata ja ymmärtää tutkimuskohdetta, henkilöä, ilmiötä tai tapahtumaa tai antaa teoreettisesti mielekäs tulkinta jollekin tapahtumalle tai ilmiölle. (Tuomi & Sarajärvi 2002, 87.) Alasuutarin (2011, 235) mukaan laadullisen tutkimuksen ei tarvitse olla yleistettävää, vaan tutkimuksella voidaan etsiä selitystä ainutkertaiselle tapahtumalle. Laadullinen tutkimus onkin usein tapauskohtaista; tutkimuksen kohteena olevasta ilmiöstä ollaan kiinnostuneita kokonaisuutena, jossa kokonaisuus on enemmän kuin osiensa summa (Schreier 2012, 25).

Patton (1991) toteaa, että tutkimuksen tarkoituksen on oltava tutkimusta ohjaava ja kontrolloiva voima läpi koko tutkimuksen. Kaikki tutkimusta koskevat päätökset; tutkimusongelma, tutkimuksen suunnittelu, menetelmän valinta, tutkimuksen toteutus ja analysointi, aina raportointiin asti pohjaavat tutkimuksen tarkoitukseen. (Patton 1991, 150.) Se, mistä kussakin tutkimuksessa ollaan kiinnostuneita, näkyy läpi koko tutkimusprosessin ja tulee olla linjassa raportoidun kiinnostuksen kohteen kanssa. (Tuomi & Sarajärvi 2002, 94).

Laadullisessa tutkimuksessa tutkijan rooli on aktiivinen koko tutkimusprosessin aikana. Tutkija ja haastateltava eivät pysy tutkimusprosessin aikana toisilleen anonyymeinä, vaan heidän välilleen muodostuu jonkin asteinen suhde, jonka tavoitteena on vahvistaa luottamuksen syntymistä (Fink 2000, 8). Laadullinen tutkimusprosessi voidaan ymmärtää myös eräänlaiseksi tutkijan omaksi oppimistapahtumaksi, jossa keskeistä on, että tutkija löytää tutkimuksen edetessä ne johtavat ideat ja sisällöt, joiden perusteella tutkimukselliset ratkaisut systemaattisesti tehdään. Johtavat ideat ohjaavat ja auttavat myös tutkijaa tutkimuksen rajaamisessa. Kaikkea aineistoa, jonka tutkija on kerännyt tai kaikkea sisältöä, mitä tutkimusaineisto tutkijalle kertoo, ei ole tarkoituksenmukaista mahdollistaa mukaan lopulliseen tutkimusraporttiin. (Kiviniemi 2018, 72.)

4.1 Tutkimusasetelma

Tämän tutkimuksen tutkimusasetelma on luonteeltaan tapaustutkimus (*case-study*), jossa keskitytään yhden henkilön ainutkertaisen elämän ja sen ilmiöiden tutkimiseen. Analyyttisenä viitekehyksenä tässä tutkimuksessa on käytetty narratiivis-fenomenologista lähestymistapaa. Tutkimuksen tarkoituksena on ollut selvittää, kuvata ja ymmärtää erityisharvinaisen KAT6A- lapsen elämää ja arkea; kokemuksia ja kertomuksia siitä, mitä hänen elämässään on oikeasti tapahtunut ja tapahtuu. Kati itse ei pysty tarinaansa kertomaan ja siksi Katin ääni on tehty kuuluvaksi vanhempien ja ammatti-ihmisten haastatteluiden sekä erilaisten asiakirjojen avulla. Narratiivinen tutkimusote tulee esiin ensisijaisesti kertomuksina tutkimuksen kiinnostuksen kohteena olevasta Katista, haastatteluaineiston kokoamisessa sekä pyrkimyksessä vahvaan todentuntuun. Fenomenologinen lähestymistapa puolestaan toteutuu tutkimuksen kuvailevassa ja kokemuksellisessa näkökulmassa sekä kokemusten saamien merkitysten kautta.

4.1.1. Tapaustutkimus

Tapaustutkimuksen lähtökohtana toimii ilmiö tai tapaus, joka kiinnostaa tutkijaa (Silverman 2005, 138). Tutkijalla on usein ilmiöstä aikaisempaa tietämystä, jonka pohjalta muodostuu varsinainen tutkimustehtävä. Tutkimustehtävän selvittämiseksi tutkija kehittää varsinaiset tutkimuskysymykset, joiden ohjaamina tutkimusprosessi etenee. Tapaustutkimus tarjoaa ainutlaatuisen esimerkin todellisista ihmisistä todellisissa tilanteissa ja yksittäisen tapaustutkimuksen avulla voidaan auttaa ymmärtämään muita vastaavia tapauksia, tilanteita ja ilmiöitä. (Laine, Bamberg & Jokinen 2008, 26.)

Tapaustutkimus voidaan määritellä monella eri tavalla, mutta yhteistä kaikille määritelmille on se, että aineistoa on yleensä runsaasti ja sitä kerätään useita menetelmiä käyttäen, tapausta tarkastellaan sen luonnollisessa ja usein myös ainutlaatuisessa kontekstissaan. Tapaustutkimuksessa kokonaisuus voikin olla enemmän kuin osiensa summa. (Cohen, Manion & Morrison 2007, 253; Hirsjärvi ym. 2013, 134–135.) Tapaustutkimukset pyrkivät kuvaamaan ”millaista on olla” tietyssä tilanteessa, ja tavoitteena on onnistua kahlitsemaan lähikuva tutkimuksen kohteena olevan henkilön tai

ilmiön todellisuudesta, kokemuksista ja ajatuksista todellisen elämän tilanteissa (Cohen ym. 2007, 253 Hichcockin & Hugesin 1995 mukaan).

Tapaustutkimukset ovat kuvailevia, yksityiskohtaisia ja yhdistävät subjektiivista sekä objektiivista kokemusta ja tietoa. Tapaustutkimuksen aineisto kerätään järjestelmällisesti, mutta tutkimuksissa on tärkeää, että henkilöiden, tapahtumien ja tilanteiden annetaan puhua itse puolestaan, sen sijaan, että tutkija tulkitsisi tai arvioisi niitä laajasti. (Cohen ym. 2007, 254.) Tapaustutkimus voi toimia parhaimmillaan tutkimuksen kohteena olevan ilmiön ainutkertaisena kuvaajana ja ikkunana tutkimuksen kohteena olevan henkilön maailmaan.

4.1.2 Narratiivis-fenomenologinen tutkimusote

Ihmisellä on perustarve jäsentää oman elämänsä pieniä ja suuria tapahtumakulkuja tarinoiden tapaan (Webster & Mertova 2007, 10). Tarinoina, jotka alkavat jostain ja etenevät erilaisten ihmiselämän käännekohtien kautta jonkinlaiseen lopputilanteeseen. Samaa jäsentämistapaa ihminen käyttää niin omassa mielessään tapahtuvaan elämänsä ja tapahtumien ymmärtämiseen kuin tapahtumista kertomiseenkin. Narratiivinen tutkimusote lähteekin siitä, että tarinat ja kertomukset eli narratiivit ovat ihmiselle luontainen keino jäsentää, selittää ja ymmärtää inhimillistä elämää tai ihmisten välisiä suhteita. (Puusa, Hänninen & Mönkkönen 2020, 216.) Narratiivinen tutkimusote on ensisijaisesti kiinnostunut siitä, mitä ”*todella on tapahtunut ja tapahtuu*” (Heikkinen 2010, 156–157).

Käsite *narratiivisuus* on peräisin latinan kielestä, jossa substantiivi *narraatio* tarkoittaa kertomusta ja verbi *narrare* kertomista. Narratiivinen tutkimusote ei ole luonteeltaan tarkkarajainen metodi, vaan ennemminkin se muodostaa väljän viitekehyksen, joka yhdistää kertomuksiin liittyvää tutkimusta tai viittaa kokonaisvaltaisempaan tapaan ymmärtää ja tulkita yksittäisen ihmisen tai yhteisön toimintaa. Narratiivisuudella voidaankin tutkimuksessa viitata; tietämisen tapaan ja tiedon luonteeseen, kerätyn tutkimusaineiston luonteeseen, tutkimusaineiston analyysitapoihin tai tutkimuksen käytännölliseen merkitykseen. (Heikkinen 2010, 145; Puusa ym. 2020, 216–217.) Narratiivinen tutkimusote pyrkii vahvaan todentuntuun ja tuottamaan

tutkimustuloksia, jotka kuvastavat todellisuutta, rehellisyyttä sekä aitoutta (Webster & Mertova 2007, 10, 102).

Fenomenologia käsitteenä pohjautuu kreikankieliseen sanaan *phainomenon*, ilmiö, ja nimensä mukaisesti fenomenologisen tutkimuksen tarkoituksena on lisätä ymmärrystämme jostakin inhimillisen elämän ilmiöstä. Fenomenologisessa tutkimuksessa keskeisiä käsitteitä ovat ihmisen kokemukset, kuvaukset, käsitykset, ymmärtämisen ja tulkinnan tavat sekä ihmisen kokemuksille, ilmiöille ja tapahtumille antamat merkitykset. (Huusko & Paloniemi 2006, 163; Laine 2010, 28–32.) Fenomenologinen näkökulma lähtee ajatuksesta, että jokaisella yksilöllä on oma, erityinen suhteensa asioihin, ilmiöihin ja tapahtumiin elämänpiirissään: toisiin ihmisiin, tapahtumiin tai ilmiöihin. Fenomenologisen ajattelun mukaan Ihmistä ei voida ymmärtää tai tulkita tuosta suhteesta irrallisena. (Laine 2010, 29–32.)

Narratiivinen tutkimuksen pyrkimyksenä ei ole yleistettävä tai objektiivinen tieto, vaan henkilökohtaisen ja subjektiivisen tiedon tai kokemuksen tavoittaminen. Narratiivinen tutkimusote ei edellytä myöskään tutkijalta absoluuttista objektiivisuutta, vaan hyväksyy tutkijan läheisen ja henkilökohtaisen kosketuksen tutkimuksen kohteena oleviin henkilöihin, esimerkiksi haastateltaviin. (Heikkinen 2010, 157.) Myöskään fenomenologinen lähestymistapa ei pyri löytämään ilmiöille universaaleja yleistyksiä tai tieteellistä totuutta, vaan ensisijaisesti ymmärtämään tutkimuksen kohteena olevan yksittäisen ihmisen tai ihmisjoukon kokemuksia, merkitys- ja ajatusmaailmaa sekä ymmärtämisen tapoja tutkimuksen kohteena olevista ilmiöistä ja tapahtumista. (Laine 2010, 31; Koskinen 2011, 267).

Narratiivinen tutkimusote ei lähtökohtaisesti valikoi tutkimuksen kohteeksi sopivaa ihmisryhmää, ota jotakuta mukaan ja sulje joitain henkilöitä pois. Kaikki ihmiset eivät kuitenkaan kykene kielelliseen vuorovaikutukseen, kertomuksensa kertomiseen puhumalla tai kirjoittamalla. Kommunikaation haasteet voivatkin tuoda rajoituksia esimerkiksi aineistonkeruuseen, mutta este narratiiviselle tutkimukselle se ei ole. Tällöin tarvitaan muita menetelmiä kertomusten kuuluvaksi tekemiseen ja useita erilaisia tutkimusaineistoja toistensa tueksi. (Laitinen & Uusitalo 2008, 121–122.) Tässä tutkimuksessa vanhemmat ja ammatti-ihmiset ovat toimineet Katin äänenä.

4.1.3 Tutkijan rooli

Tapaustutkimuksessa tutkijan on mahdollista olla kiinteä sekä integroitunut osa tutkimusta (Cohen ym. 2007, 253). Tutkija itse on laadullisen tutkimuksen tutkimusinstrumentti. Tutkijan esiymmärrys eli tutkijalla ennakkoon tutkimuksen kohteena olevasta asiasta tai ilmiöstä oleva tieto tai uskomukset vaikuttavat tutkimusaineiston hankintaan sekä aineiston analyysiprosessiin. (Juuti & Puusa, 2020, 143.) Tutkijan kiinnostus ja omat intressit saattavat suunnata tutkimuksen kulkua tutkijan tärkeiksi olettamiin seikkoihin, mutta samaan aikaan myös tutkimusaineistosta esiin nousevat näkökulmat tuottavat uusia käsitteellisyyksiä ja uutta teoriaa tutkittavasta ilmiöstä (Kiviniemi 2018, 77). Näistä syistä laadullinen tutkimus ei koskaan ole täysin objektiivista tai arvovapaata. Tutkijan tulee kuitenkin pyrkiä tunnistamaan ja tiedostamaan oma roolinsa ja esiymmärryksensä, jotta esiymmärryksen luonne tai sisältö ei ohjaa tutkimusaineiston analysointia. (Juuti & Puusa 2020, 143.)

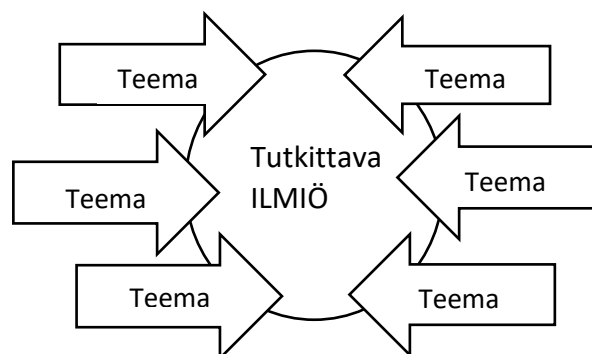
Tässä tutkimuksessa tutkijan oma rooli vaati erityistä huomiota, sillä tutkija itse on perheensä kanssa toiminut Katin tukiperheenä vajaan kolmen vuoden ajan. Tukiperhesuhteesta huolimatta Katin kuntouttava arki on kuitenkin jäänyt vieraaksi, enkä ollut aikaisemmin tutustunut esimerkiksi Katin potilaskertomuksiin tai pedagogisiin asiakirjoihin. Myöskään terapeuttien kanssa en ollut koskaan aikaisemmin ollut tekemisissä, ja kontaktit varhaiskasvatukseen rajoittuivat lähinnä Katin päiväkodista hakemiseen. Tutkijan rooliin asettuminen edellytti minulta kuitenkin johdonmukaisen työskentelytavan haltuunottoa ja omaksumista sekä roolin vaatimusten tiedostamista koko tutkimusprosessin ajan.

4.2 Tutkimusaineisto

Narratiivis-fenomenologinen tutkimus on luonteeltaan kuvailevaa ja aineistonkeruu toteutetaan usein haastattelujen avulla. Tässä tutkimuksessa käytettävä tutkimusaineisto koostuu haastatteluista sekä Katia koskevista päivähoiton pedagogisista asiakirjoista sekä vanhemmilta saaduista potilaskertomuksista. Tutkijan on tärkeää valmistautua haastatteluun perusteellisesti ja laatia kysymykset huolellisesti. Haastattelukysymyksiä käytetään laadullisessa tutkimuksessa kuitenkin lähinnä ohjaavina, jotta haastateltavien vastauksille jää riittävästi tilaa. (Silver 2010, 194.) Haastatteluista pyritään luomaan

luonteeltaan mahdollisimman avoimia, luonnollisia ja keskustelunomaisia tapahtumia, joissa haastattelijan rooli pyritään minimoimaan ja haastateltavalle annetaan mahdollisimman paljon tilaa. Haastatteluilla tavoitellaan haastateltavan omaa kokemusta ja sen vuoksi haastattelukysymykset pyritään laatimaan niin, että ne ovat kuvailevia ja kertomuksenomaisia, ja vaativat tutkijan lisäohjausta mahdollisimman vähän. Sekä haastattelukysymysten että kertomusvastausten kieli saavuttaa kokemuksen parhaiten, kun haastattelussa puhutaan mahdollisimman konkreettisesti. (Laine 2010, 37–39; Koskinen 2011, 268.)

Tässä tutkimuksessa haastattelut olivat luonteeltaan ensisijaisesti kerronnallisia teemahaastatteluja. Kerronnallisen haastattelun tavoitteena on antaa riittävästi tilaa haastateltavan omalle vapaalle kertomiselle. Kerronnallinen haastattelu myös jättää haastateltavan päätettäväksi, mitä ja millä tavalla hän kertoo. (Kaasila 2008, 45.) Teemahaastatteluille puolestaan on tyypillistä, että haastattelun teemat ovat etukäteen tiedossa, ja teemojen avulla tutkija lisää ymmärrystään tutkittavasta ilmiöstä (Kananen 2017, 90). Teemahaastattelussa tutkijan on mahdollista ohjata keskustelua ilman liiallista kontrollia, vaikka kysymysten tarkka muoto puuttuu. Teemahaastatteluille on myös lähtökohtaisesti ominaista joustavuus ja vapaamuotoisuus. Keskeistä on, että haastateltavaa kannustetaan puhumaan tutkimuksen kohteena olevasta ilmiöstä vapaasti. Teemahaastattelun onnistumisen edellytyksenä on tutkijan oma esiymmärrys tutkimuskohteen ja ilmiön kokonaisuudesta sekä keskeisistä elementeistä. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2013, 208; Puusa 2020, 112.)



Kuvio 2. Teemahaastattelu kuviona Kanasta (2017, 90) mukailten

Haastattelun metodinen etu on se, että haastateltaviksi on mahdollista valita juuri niitä henkilöitä, joilla tiedetään olevan tietoa ja kokemusta tutkimuksen kohteena olevasta ilmiöstä tai asiasta. Kerättävän tutkimusaineiston koko pohjautuu kuitenkin aina tutkimuskohtaiseen sopivuuteen, harkintaan ja tarkoituksenmukaisuuteen (Tuomi & Sarajärvi, 2002, 87–88.) Asiantuntijuuden sekä tarkoituksenmukaisuuden perusteella tähän tutkimukseen valittiin mukaan Katin vanhemmat ja Katin kanssa työskentelevät ammatti-ihmiset. Haastattelu on metodina joustava ja antaa tutkijalle mahdollisuuden suunnata tiedonhankintaprosessia tutkimuksen tarkoituksen kannalta olennaiseen suuntaan tai pyytää tarvittaessa haastateltavalta lisätarkennuksia ja selityksiä. Haastattelulla on tarkoitus saada mahdollisimman monipuolinen kuva ja mahdollisimman paljon tietoa tutkimuksen kohteena olevasta ilmiöstä. (Puusa 2020, 104–105.)

Tämä tutkimuksen haastatteluaineisto on kerätty Korona-epidemian rajoitusten takia Zoom- etäyhteyden välityksellä viidessä eri haastattelussa; vanhemmat, varhaiskasvatuksen erityisopettaja, toimintaterapeutti, puheterapeutti ja toimintaterapeutti. Haastattelut toteutettiin loka-marraskuun 2020 aikana. Haastattelut olivat kukin pituudeltaan 45–90 minuuttia. Haastattelut nauhoitettiin, ja litteroitua aineistoa niistä kertyi yhteensä 104 sivua. Haastattelut sujuivat pääasiassa ilman häiriötekijöitä, muutamaa nettiyhteyden heikkenemistä lukuun ottamatta. Haastattelun päätteeksi sovittiin, että haastateltaviin saa ottaa vielä yhteyttä, mikäli johonkin asiaan tarvitaan lisäystä tai tarkennusta.

Tutkimuksen haastattelukysymykset oli jaoteltu ammatti-ihmisillä neljän teeman alle (1. Oma ammattitausta, 2. Kati ja Katin arki ja 3. Katin kuntoutus, 4. harvinaisuus) ja vanhemmilla viiden teeman alle (1. Kati; taustaa ja arki, 2. Huolen herääminen ja diagnoosi, 3. Kati tänään; vahvuudet ja haasteet ja 4. Katin kuntoutus, 5. Harvinaisuus). Koska tutkimusaineiston keräämisessä tavoiteltiin ennen kaikkea narratiivista ja kerronnallista otetta, niin haastattelun teemat koottiin ennen haastatteluja apusanojen- ja lauseiden avulla yhdeksi omaksi diaksi ammatti-ihmisille ja yhdeksi omaksi diaksi vanhemmille. Dia esiteltiin Zoom- tapaamisen alussa ja yhdessä käytiin läpi, millaisiin teemoihin ja asioihin tutkimushaastattelulla toivottiin vapaamuotoisia vastauksia ja kertomuksia. Dia oli esillä ja haastateltavan kerronnan tukena koko haastattelun ajan (Liitteet 1 ja 2, diat).

Haastattelutilanteessa ilmapiiri ja yhteisen kielen löytyminen ovat merkityksellisiä. Tutkijan tulisi pyrkiä luomaan luottamuksellinen ilmapiiri, joka motivoi haastateltavaa osallistumaan haastattelutilanteeseen täysipainoisesti. (Puusa 2020, 108.) Tässä tutkimuksessa pyrkimyksenä oli saavuttaa hyvä, avoin ja luottamuksellinen keskusteluilmapiiri sekä löytää yhteinen kieli alussa käydyn vapaan jutustelun, ensimmäisen haastateltavan taustatietoihin keskittyvän kysymyksen kautta sekä diassa esiintyvän iloisen Katin kuvan kautta. Lisäksi haastateltaville oli jo suostumuslomakkeessa (Liite 3) kerrottu tutkimuksen tarkoitus ja avattu alustavasti haastattelukysymysten sisältöä, jotta haastateltavien olisi mahdollista valmistautua ja orientoitua haastatteluun.

Tutkimusluvut on haettu sekä Katin vanhemmilta että Katin kotikaupungin varhaiskasvatusjohtajalta. Vanhemmille ja varhaiskasvatusjohtajalle toimitettiin myös tiedoksi tietosuojailmoitus tutkimusaineiston asiallisesta säilyttämisestä. Lisäksi jokainen haastatteluun osallistunut täytti ja allekirjoitti kirjallisen suostumuslomakkeen. Jokainen tutkimukseen osallistunut haastateltava osallistui tutkimukseen vapaaehtoisesti ja heille kerrottiin etukäteen, miten luottamuksellisuus ja anonymiteetti taataan tutkimusprosessin aikana.

Tutkimusaineiston kirjallinen osa koostui KAT6A-lapsen varhaiskasvatuksen pedagogisista asiakirjoista sekä vanhempien kokoamista potilaskertomuksista, kuntoutussuunnitelmista, Kelan tukihakemuksista- ja päätöksistä, terapeuttien lausunnoista sekä kaupungin viranhaltijapäätöksistä. Kirjallisen aineiston osuus oli läpi tutkimuksen toissijainen, mutta sitä käytettiin tässä tutkimuksessa kuitenkin perustietojen kuvaamisessa, ammatti-ihmisten ja vanhempien haastattelujen täydentämisessä sekä tutkimuksen kohteena olevan KAT6A- lapsesta muodostettavan kokonaiskuvan hahmottamisen tueksi ja täydennykseksi. Laadullisen tutkimuksen aineistolle on luonteenomaista kerätä aineistoa, joka mahdollistaa monenlaiset tarkastelut. Parhaimmillaan laadulliselle aineistolle onkin ominaista rikkaus, monitahoisuus ja kompleksisuus (Alasuutari 2011, 84.)

5 TUTKIMUKSEN ANALYYSIPROSESSI

Laadullisessa tutkimuksessa aineiston analyysin tavoitteena on kuvata, ymmärtää ja tulkita tutkimuksen kohteena olevaa asiaa tai ilmiötä. Koska laadullisessa tutkimuksessa tutkija itse on yksi laadullisen tutkimuksen tutkimusinstrumentti, hänen läsnäolonsa aineiston hankintatilanteessa, esimerkiksi haastattelutilanteessa aloittaa samalla myös aineiston analysointiprosessin. (Juuti & Puusa 2020, 143.) Aineiston analyysiprosessin voikin aloittaa jo ennen kuin koko aineisto on kerätty. Aineiston analyysin tulee kuitenkin tapahtua koko prosessin ajan tutkimuskysymysten valossa. (Silver 2021, 221.) Tutkijan tavoitteena on laadullisen analyysin avulla luoda aineistosta ehjä kokonaisuus, josta tutkijan on mahdollista muodostaa rikas, perusteltu ja onnistunut tulkinta sekä tehdä johtopäätöksiä tutkimuksen kohteena olevasta ilmiöstä (Alasuutari 2011, 38; Puusa 2020, 148).

Aineiston hankinnan jälkeen sekä narratiivinen että fenomenologinen tutkimusanalyysi etenee yleensä vaiheittain, porras portaalta. Edellinen vaihe pyritään pääsääntöisesti selvittämään aina ennen seuraavaan vaiheeseen siirtymistä. Vaihe vaiheelta etenemisellä pyritään lisäämään tutkimuksen luotettavuutta ja minimoimaan tutkijan omien välittömien tulkintojen vaikutusta tutkimuksen lopputulokseen. (Laine 2010, 40.) Laadullisen tutkimusaineiston analyysi on kuitenkin vain harvoin täysin mekaanista ja suoraviivaista, aineistonkeruu sekä analyysivaiheet kulkevat usein limittäin sekä rinnakkain. (Silver 2010, 221).

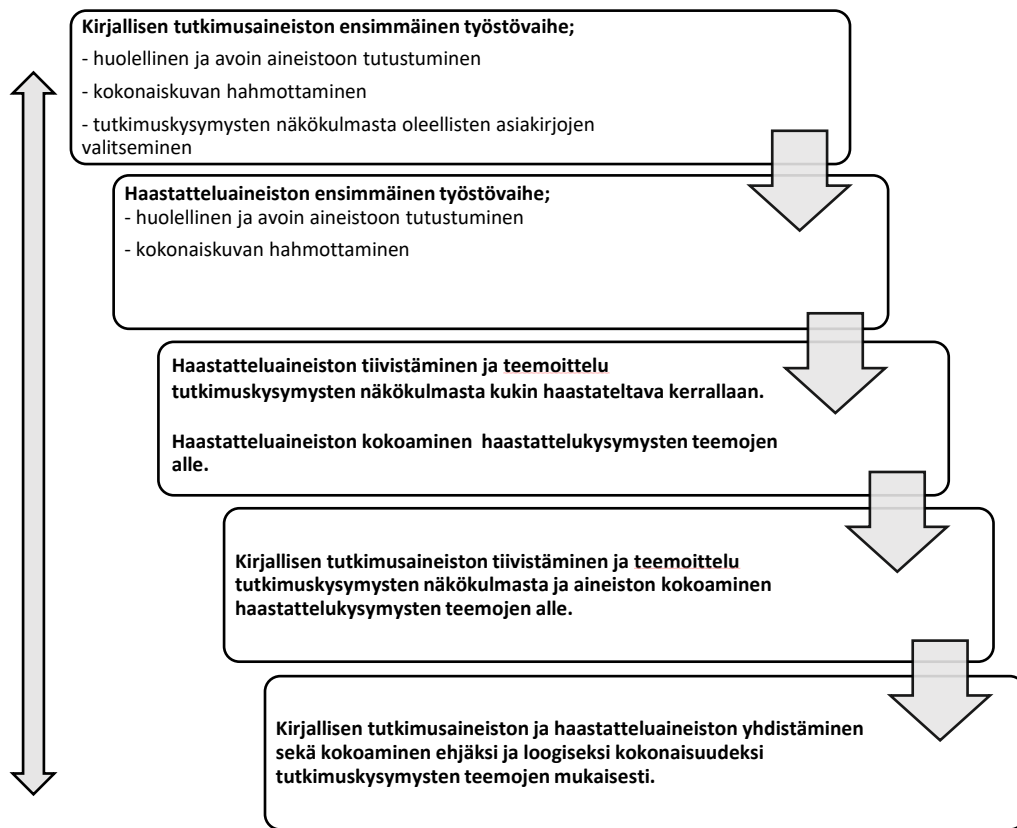
Tutkimusaineiston hankinnan jälkeen ensimmäinen työstövaihe tapahtuu usein kahdesta eri suunnasta. Tutkija pyrkii tutustumaan avoimesti ja huolellisesti tutkimusaineistoonsa sekä lukemaan tutkimusaineistoa yhä uudelleen hahmottaakseen kokonaisuuden, kuvauksen siitä, mitä aineistossa on sanottu. Toisaalta tutkija samanaikaisesti tutustuu tutkittavaan aiheeseen tai ilmiöön hankkimalla lisää tietoa teorian tiedon sekä aikaisempien tutkimusten kautta. Seuraavassa vaiheessa tutkimusaineiston moninaisuudesta pyritään nostamaan esiin ja löytämään vihjeitä siitä, millaisiin tutkimuskysymyksen näkökulmasta olennaisiin luokkiin, kategorioihin tai teemoihin aineistoa on mahdollista ryhmitellä (Juuti & Puusa 2020, 143). Kerätyn tutkimusaineiston analyysi, tulkinta ja tehdyt johtopäätökset ovat tutkimusprosessin ydinasia. Tutkimuksen analyysivaiheessa tutkijalle selviää, millaisia vastauksia hän saa asettamiinsa tutkimuskysymyksiin. (Hirsjärvi ym. 2013, 221.) Juuti ja Puusa (2020, 144) kuvaavat laadullisen aineiston analyysiprosessia

salapoliisityöksi, jossa tutkija yhdistää tutkimusaineiston yksityiskohtia mielessään hahmottuvaan kokonaisuuteen ja prosessin lopputuloksena on tutkimuksessa kerrotun tarinan syntyminen.

Tämän tutkimuksen analyysivaihe alkoi perusteellisella ja avoimella aineistoon tutustumisella. Ensimmäisessä vaiheessa pyrin luomaan kokonaiskuvan kirjallisesta aineistosta sekä samalla tekemään ensimmäistä karsintaa tutkimuksen kannalta oleellisten asiakirjojen ja tarpeettomien asiakirjojen välillä. Seuraavaksi sama prosessi toistui litteroidun haastatteluaineiston kanssa. Pyrkimyksenä oli lukea aineistoa useita kertoja kokonaiskuvan hahmottamiseksi sekä tutkimusaineiston ”äänen” kuulemiseksi. Samaan aikaan tutkimusaineistoon tutustumisen kanssa tein muistiinpanoja tutkimusaineistosta esiin nousevista teoreettisista näkökulmista. Tutkimusaineisto, teoria ja tutkijan tulkinnat kävivät vuoropuhelua läpi koko analyysivaiheen. Hirsjärvi, Remes ja Sajavaara (2013, 224) kuvaavatkin laadullisen tutkimuksen analyysivaihetta polveilevan spiraalin tavoin eteneväksi prosessiksi.

Tässä tutkimuksessa aineiston sisällön ryhmittelyä ohjasi tutkimuskysymysten teemat haastateltava kerrallaan. Teemoihin ryhmittelyn yhteydessä haastateltavien vastauksia koottiin haastateltava kerrallaan värikoodein tutkimuskysymysten mukaisten teemojen alle ja tutkimusaineistoa myös tiivistettiin entisestään. Analyysin viimeisessä vaiheessa haastatteluaineistosta ja kirjallisesta aineistosta pyrittiin muodostamaan looginen ja ehjä kokonaisuus, joka kertoo ja kuvaa avoimesti ja rehellisesti KAT6A-lapsen tarinan ja kuvaa todentuntuisesti hänen arjen todellisuuttaan. Kirjallisten asiakirjojen aineisto toimi läpi analyysiprosessin ensisijaisesti haastatteluaineiston sekä taustatietojen täydentäjänä.

Tutkimuksen analysointi eteni pääpiirteissään neljässä toisiaan seuraavassa vaiheessa (kuvio 2). Eteneminen ei kuitenkaan ollut koko ajan täysin yksisuuntaista, vaan analysointiprosessi sisälsi myös sivu- ja alavaiheita sekä limittäisyyttä ja rinnakkaisuutta. Erityisesti kirjallisen tutkimusaineiston ja haastatteluaineiston yhteensovittaminen oli rinnakkain etenevä prosessi, jotta analyysistä rakentui mahdollisimman looginen ja selkeä kokonaisuus. Analyysivaiheessa aiheen syvällinen ymmärtäminen sekä todentuntuisen kokonaisuuden rakentaminen toimivat ohjaavina arvoina läpi koko prosessin.



Kuvio 3. Tutkimusaineiston analyysiprosessin kulku

6 TUTKIMUSTULOKSET

Tässä luvussa kuvataan ensin tutkimusaineiston avulla Katin taustaa sekä esitellään tutkimustulokset. Luvun lopuksi tutkimustulokset kootaan vielä yhteenvedoksi tutkimuskysymysten alle. Haastateltavien anonymiteetin varmistamiseksi lainauksissa käytetään vain a-kirjainta (a) tarkoittamaan ammatti-ihmistä ja v-kirjainta (v) tarkoittamaan yhteisesti haastateltuja vanhempia.

6.1 KAT6A-lapsi Katin taustaa ja kuvaus Katista

Kehitysvammaisten lasten vanhemmille herää usein jo hyvin varhain kokemus siitä, ettei vauvan kehityksessä ole kaikki hyvin (Seppälä 2010, 49). Kati syntyi normaalista raskaudesta ja täysiaikaisena kesäkuussa 2014. Kati on perheen toinen lapsi. Jo raskausaikana äiti kiinnitti huomiota siihen, että vauva liikkui vatsassa esikoista vähemmän. Vauvan synnyttyä, heti sairaalassa äiti huomasi, että Kati oli erilainen vauva kuin perheen esikoinen. Katin ulkoiset piirteet näyttivät äidistä erikoisilta, Katin oli vaikea syödä eikä hän ottanut kontaktia. Äiti muistaa jo sairaalassa miettineensä, onko Katin kehitys ja oleminen aivan tyypillistä.

”Mä sanoin jo sairaalas, et hän oli semmonen hassu vauva. Et kun oli vaikee syödä ja näytti vähän hassult. No niinku se koko hänen oleminen, ei oikeen ollu kontaktis sillai kun taas aikaisempi vauva oli.” (v)

Sairaalassa, pian syntymän jälkeen lääkäri kuuli Katin sydäimestä sivuäänen. Sivuuääntä ei kuitenkaan löydetty enää jatkotutkimuksissa ja perhe sai lähteä normaalisti kotiin. Kotona vanhemmat alkoivat pian huomata, ettei Katin kohdalla tyypillisen vauvan kehitysvaiheita tullut. Katsekontakti puuttui edelleen, Kati ei hymyillyt eikä jokeltanut, olemus oli velto, eivätkä motoriset taidot kehittyneet. Lisäksi Katin vointi oli jatkuvasti huono, ja hän oli hyvin itkeväinen sekä vatsavaivainen vauva. Vatsavaivojen takia perhe hakeutui allergialääkärille, ja äidin jätettyä ruokavaliostaan pois kaikki maito- ja viljatuotteet, kauraa lukuun ottamatta Katin olo helpotti välittömästi.

Huolensa Katin kehityksestä vanhemmat toivat varsinaisesti esiin neuvolassa Katin ollessa noin kahden kuukauden ikäinen. Neuvolasta kehoitettiin seuraamaan asiaa rauhassa. Vanhemmat kokivat, ettei heidän huoltaan osattu tuossa kohtaa kuunnella ja

tekivät neuvolan toiminnasta huomautuksen. Neljän kuukauden neuvolassa heidän huolensa alettiin ottaa tosissaan, ja perhe sai lähetteen lähisairaalaan lisätutkimuksiin.

”Mä sit sanoin, et nyt ihan oikeesti. Me ollaan tosi huolissaan.”(v)

Seuraava vuosi oli Katille ja vanhemmille raskas. Vanhemmat ovat laskeneet käyneensä Katin kanssa tuon vuoden aikana noin 120 kertaa lääkäriissä tai sairaalassa erilaisissa tutkimuksissa. Katilta tutkittiin aivot, aivosähkökäyrät, näkö, kuulo, sisäelimet ja kromosomit. Tutkimusten tuloksena todettiin Katilla olevan heikko lähinäkö ja hänelle määrättiin silmälasit vajaan puolen vuoden ikäisenä. Tutkimuksissa Katilla todettiin myös lihasten hypotonisuutta, lihasjänteiden puutteita ja hän sai lähetteen fysioterapeutille jo hieman alle puolen vuoden iässä. Fysioterapeutin lisäksi Katin kotona kävivät myös psykologi ja näönkäytönohjaaja. Sairaalassa perhe kävi säännöllisesti puhe- ja ravitsemusterapeutin vastaanotolla. Fysioterapeutti kuvaa, miten erilainen lapsi Kati oli vauvana kuin tänä päivänä; katsekontakti edelleen, Kati oli itkuinen eikä voinut hyvin.

”Kati oli silloin puol vuotiaana ihan täysin erilainen lapsukainen, mitä nyt... oli vaan niinku itkuinen vauva ja ei voinu ihan hyvin...siinä kaikessa korostu se näönkäytön ja sen vuorovaikutuksen valtavat puutteet. Kati ei kattonu silmiin. Ei ottanu kontaktia.” (a)

Esberin mukaan (2018) KAT6A-lapset ovat usein herkkiä erityisesti ylähengitysteiden infektioille. Tämän tutkimustulosten mukaan myös Kati on ollut hyvin infektioherkkä ja esimerkiksi korvatulehduksia oli toistuvasti. Katin ollessa yksivuotias tavallisen korvalääkärikäynnin yhteydessä hänen sydämistään löytyi eteisväliseinässä oleva aukko eli ASD. Kati pääsi heti pääkaupunkiseudun yliopistollisen sairaalan leikkausjonoon, ja Katin sydän leikattiin hänen ollessaan kaksivuotias.

Aikaisemmat kromosomitutkimukset eivät tuottaneet tulosta ja Katille tehtiin täsmätutkimuksena muutamien oireyhtymien geenitutkimukset. Nekään eivät kuitenkaan tuottaneet tulosta. Viimein Katin perimää tarkasteltiin vielä eksomiventsointitutkimuksella, jossa tutkitaan kaikki tunnettuja geenituotteita koodaavat alueet, eksomit. Helmikuussa 2016 perhe sai kutsun perinnöllisyyslääketieteen poliklinikalle, ja heille kerrottiin Katilta löytyneen harvinainen KAT6A-oireyhtymä. Lääkäri ei osannut kertoa oireyhtymästä juuri mitään muuta kuin kliiniset tiedot, ja että

lapsi olisi todennäköisesti älyllisesti kehitysvammainen. Lääkärien tiedossa tuossa kohtaa oli maailmanlaajuisesti kuusi diagnostisoitua tapausta, mutta vanhemmat kertovat pian löytäneensä facebook-ryhmän, jossa KAT6A-diagnoosinsaaneita henkilöitä oli 30.

”Sellaset kliiniset tiedot hän anto ja ei siin oikeen osattu sanoo mitä se tarkoittaa. Mut se oli niinku siinä. Se oli siinä. Ei mitään niinku vertaistukee tai mitään.” (v)

Vanhemmat kokevat jääneensä ensitiedon kanssa hyvin yksin ja diagnoosin olleen aluksi shokki. Diagnoosin löytymisen vanhemmat kokevat kuitenkin helpottavana, Katin oireet saivat uuden merkityksen; oireet kuuluvat KAT6A-oireyhtymään eikä Katilla olisi hengenvaaraa. Diagnoosin myötä myös Katin sydänsairaus sai selityksen. Diagnoosin saaminen on yleisesti vammaisten lasten vanhemmille merkityksellistä. Vamman varhainen diagnostisointi auttaa vanhempia ja muita läheisiä asennoitumaan vammaiseen lapseen ymmärtävästi, iloitsemaan pienistäkin kehitysaskelista sekä luopumaan kohtuuttomista odotuksista. (Arvio 2014, 92.)

”Se lääkäri oli tulostanu sellasen paperin, mis oli, ett maailmassa on kuus tällast diagnoosii. Mut me löydettiin facebookista sellanen ryhmä, niin siel oli noin kolkkyt.” (v)

”Ite piti selvittää kaikki.” (v)

”Sit ymmärrettiin vasta jälkikäteen, että tosi monella KAT6A-lapsellaon jotain sydämessä.” (v)

KAT6A-lasten vanhemmat ja heidän kanssaan työskentelevät ammatti-ihmiset kuvaavat lapsia usein iloisiksi, ystävällisiksi, rakastettaviksi, sopeutuvaisiksi ja tyytyväisiksi lapsiksi. Lasten kehitystason vaihtelu on hyvin suurta, mutta yleisesti tuen tarve on laajaa ja moninaista kehityksen eri osa-alueilla. (KAT6A Foundation www.sivut.) Myös kaikki tähän tutkimukseen osallistuvat haastateltavat kuvaavat Katia iloiseksi ja innokkaaksi, motivoituneeksi, sosiaaliseksi, sopeutuvaiseksi ja aurinkoiseksi lapseksi, joka valloittaa persoonallaan. Kati nauttii uimisesta ja vedessä olost, eläinten kanssa olemisesta, ulkoilusta ja vauhdista. Niin vanhemmat kuin ammatti-ihmisetkin näkevät, että Katin motivoituneisuus sekä kiinnostus oppimista ja kaikkea uutta kohtaan lisää hänen mahdollisuuksiaan oppia ja itsenäistyä entisestään.

” Kati on pirteä ja aurinkoinen ja aina iloisella tuulella...” (v)

” Kati rakastaa ihmisiä. Hän tykkää olla niinku siel, mis kaikki muutkin on.” (v)

”...mä nään ihanan ja super super söpön tytön. On ihana huomata, et miten hän aina tunnistaa ja miten hänellä on ollut ikävä ja niinku halaa.” (a)

”Katin kanssa sinänsä niin ku valtavan ihana tehdä töitä, hän on niin positiivinen, aurinkoinen ja innostuva tyttö.” (a)

”...valloittava tapaus” (a)

Itku Katille tulee harvoin ja itkullaan hän ilmaisee yleensä, että häneen sattuu tai tutun ihmisen lähtemisen aiheuttamaa ikävää.

”Sit joskus, jos tulee itku, niin se johtuu siitä, kun joku tuttu ihminen lähtee pois, niin sit voi tulla sellanen kaipuu tai sit kun oikeen sattuu, niin sit tulee itku. Muuten ei oo kyllä koskaan huonol tuulel tää likka.” (v)

Katin äiti toimii tyttären omaishoitajana ja on oikeutettu saamaan kolme vuorokautta kuukaudessa omaishoidon vapaata. Toukokuussa 2017 Kati aloitti säännölliset vierailut tukiperheessä, ja vierailut ovat mahdollistaneet yhteisiä vapaapäiviä sekä hengähdyshetkiä vanhemmille. Sekä vanhemmat, että ammatti-ihmiset kokevat luotettavan tukiperheen merkityksellisenä arjen apuna.

”Ja Kati, joka tarvii kaikis tilanteis paljon apua, ni mä ajattelen, et se on perheelle tärkeä tuki, et on semmonen ihana, luotettava perhe, mihin pystyy sitte Katin luovuttamaan aina sillon tällön.” (a)

6.1.1 Kati tarvitsee arjessaan apua

Kehityksen kaikilla eri osa-alueilla Katilla on laajoja kehitysviiveitä, ja monella kehityksen osa-alueella Kati on noin 1–2 –vuotiaan tasolla. Kati tarvitseekin aikuisen henkilökohtaista ja jatkuvaa ohjausta, avustusta sekä valvontaa kaikissa arjen toiminnoissaan ja kaikilla kehityksen eri osa-alueilla. Katilla ei myöskään ole ikätasoistaan vaarantajua.

”Kati tarvii kaikis tilanteis paljon apua.” (a)

”... tukea ja apua hän tarvii tavallaan kaikessa. Ihan kommunikoinnista lähtien. Syöminen, pukeminen ja kaikki mahdollinen.” (v)

”Et kyllähän ku ajatellaan, niin hyvin sellaisilla varhaisilla taidoillaan Kati toimii.” (a)

”...mut tietysti hänen arki verrattuna eskari-ikäiseen lapseen on kuitenkin niin tuen tarpeista ihan päivittäistoiminnoissa.” (a)

6.1.2 Kieli ja kommunikaatio

Kati ilmaisee itseään ensisijaisesti ele- ja olemuskielellä sekä äänтелеillä. Puhuttuja sanoja Katilla on kommunikoinnissaan vain muutamia. Mielipiteensä hän tuo ensisijaisesti esille äänensävyjen ja ääntelyn avulla. Pyytämisen yhteydessä Kati hakeutuu aikuisen läheisyyteen, ottaa kädestä kiinni ja käyttää osoituselettä täsmentämään pyyntöään.

Kerronnan ja itsensä ilmaisun tukena Katilla on tabletissaan Moi-sovellus. Moi-sovellus on Katille tärkeä, ja hän on sen käytöstä innostunut, ja sen käyttö onnistuukin häneltä melko näppärästi ja itsenäisesti. Moi-sovellus muun muassa mahdollistaa Katille varhaiskasvatuksessa osallistua yhteisiin hetkiin, jolloin harjoitellaan esimerkiksi viikonlopun kuulumisista kertomista. Moi-sovelluksen avulla Kati pystyy myös kertomaan päiväkotipäivästään vanhemmille kotona. Kati ymmärtää jonkin verran ”ensin- sitten” käsitteitä ja Moi-sovelluksen avulla hän osaa näyttää päivän tapahtumien kulkua.

”...hän oli siin kolmen kieppeillä, kun me otettiin hänelle viikkokalenteriin se ”Moi”, mikä on hänelle hyvin tärkeä.” (a)

” Kati on valtavan innoissaan valokuvista ja hän tykkää katsoa niitä ja näyttää sieltä tabletilta tärkeitä ihmisiä. Ne valokuvat on hänelle aivan todella tärkeä kertomisen väline.” (a)

”Se on tosi merkittävä apuväline Katille ja niin kun koko ryhmän kommunikoimiseen Katin kanssa.” (a)

Tabletin merkitys kommunikaation ja näköaistin aktivoimisen tukena on merkittävä niin vanhempien kuin ammatti-ihmistenkkin mielestä. Tabletin päivittäisen käytön ja sen määrän suhteen vanhempien ja päivähoidon henkilökunnan näkemykset ovat kuitenkin hieman eriävät. Vanhemmat näkevät tabletin käytöllä olevan paljon erilaisia mahdollisuuksia, mutta päivähoidossa tabletin käyttöä joudutaan kuitenkin rajoittamaan.

”Niin tablettia me ei voida ottaa kaikkeen toimintaan mukaan, koska sitten Kati ei kiinnostu siitä toiminnasta, vaan hän kiinnostuu siitä tabletista.” (a)

Kommunikoinnin tukena Katin kanssa käytetään myös GoTalk9+-kommunikointilaitetta, kuvia sekä jonkin verran tukiviittomia. Aikaisemmin Kati itsekin käytti aktiivisemmin joitain tukiviittomia, mutta niiden oma aktiivinen käyttö on vähentynyt. Vammaiset lapset pystyvät tekemään omia valintoja, jos heille esitetään vaihtoehtoja (Tauriainen 2000, 63). GoTalk9+-kommunikointilaitetta Kati käyttääkin pääsääntöisesti valintojen tekemiseen. Laitteessa on tällä hetkellä käytössä kolme kuvaa kerrallaan ja esimerkiksi ruokailutilanteessa tai leikkitilanteessa Kati voi ilmaista kuvien avulla toiveensa. Laitteen kuvien painaminen ja niihin osuminen on Katille vielä vaikeaa, eikä hän aina tästä syystä onnistu käyttämään laitetta aina itsenäisesti.

Kuvat ovat kaiken kaikkiaan merkityksellisiä apuvälineitä Katin kommunikaation tukena. Ammatti-ihmisten näkemyksen mukaan parhaiten Kati ymmärtää identtisiä valokuvia asioista ja esineistä. Picto- tai muut symboliset kuvat eivät toimi Katin kanssa toivotusti. Kati ei osaa yhdistää piirrettyä kuvaa ja todellista arkipäivän asiaa tai esinettä toisiinsa. Myös näkökyvyn haasteiden takia valokuvat ovat Katille toimivimpia.

” Et se näkökyky olis paras niihin valokuviin. Ja kun sä liikut täällä, niin sä hahmotat kuvana kaiken ympärillä, niin sit hänel on myös se oma kokemus.” (a)

”Valokuvapohjaista. Kuitenkin se hänen toimintamaailma on vielä aika suppee.” (a)

Puheen ymmärtämisen osalta Katin taidot ovat puheen tuottamista kehittyneemmät. Erityisesti arkeen liittyviä ja tuttuja asioita hän ymmärtää hyvin ja pysyy hienosti tilanteen tasalla. Haastateltavat tuovatkin vastauksissaan esiin, että Katin kanssa kommunikoidessa on tärkeää muistaa, että kommunikointi on paljon enemmän kuin puhuttu kieli, ja että Kati ymmärtää paljon enemmän kuin pystyy tuottamaan ja ilmaisemaan.

”... niin hän ymmärtää kuitenkin aika paljon.” (a)

” Kun Katilla on niin omanlaista se kommunikaatio, ettei tuu aliarvioitua sitä hänen kykyään.”(a)

”Kun puhe ja kommunikointi on niin paljon muutakin, ku puhuttu.” (a)

6.1.3 Leikki ja vuorovaikutus

Mahdollisuus vuorovaikutukseen toisten ihmisten ja ympäristön kanssa luo elämällemme perustan. Yksilön elämä ja kokemukset omasta elämästä sekä kokemus siitä, hän on olemassa, syntyy vuorovaikutuksessa toisten ihmisten sekä ympäristön kanssa. (Launonen 2007,6). Kati on luonteeltaan sosiaalinen ja on erityisesti kiinnostunut aikuisista, aikuisten huomiosta sekä vuorovaikutuksesta heidän kanssaan, mutta myös muiden lasten seura kiinnostaa Katia ja hän seurailee mielellään toisten lasten leikkiä, ottaa kontaktia sekä hakeutuu omatoimisesti muiden lasten seuraan. Kati myös halailee ja koskettelee mielellään niin muita lapsia kuin aikuisiakin. Kati tarvitsee kuitenkin aikuisen ohjausta vuorovaikutuksessaan toisten lasten kanssa.

”... kun Kati hakee paljon aikuiselta sitä vuorovaikutusta, niin pitää ohjata, et kun hän ei välttämättä hae sitä toiselta lapselta.” (a)

”Mut eihän 1-vuotias lapsi ota kontaktia saman ikäisiin juurikaan. Kati on kognitiivisen iän suhteen tavallaan sillä tasolla. Hän nauttii aikuisten seurasta.” (a)

Kati rakastaa kaikkea, mihin liittyy musiikki; musiikkia ja sen kuuntelua, laululeikkejä ja tanssia. Päiväkodin yhteiset musiikkihetket ovat Katille mieluisia. Kati nauttii saadessaan osallistua päivähoidossa muun lapsiryhmän kanssa esimerkiksi juoksuleikkeihin ja ottaa mallia toisten lasten toiminnasta. Kati ei välttämättä ymmärrä yhteis- ja liikuntaleikkien sääntöjä, mutta yhdessä leikkiminen ja juokseminen tai esimerkiksi hippaleikissä halaamalla ”pelastaminen” on Katin mielestä hauskaa ja hän hihkuu osallistuessaan usein ilosta.

”Et jos on vaikka joku halhippa, että halaamalla pelastaa toisen, niin Kati osaa leikkiä sitä...muutkin juoksee ja halaa, niin hän tekee samalla tavalla.” (a)

”Hän niinku hakeutuu niihin, ja on mukana kyllä niissä ja on niis, mut tietenki hän tarvii niinku siihen aikuisen vierelleen ja tueks. Mut kun kyl hän siel on niis lauluhetkis ja niis päiväpiireis...osallistuessaan osallistuu omalla tavallaan” (a)

”Nauraa ja hihkuu, kun saa kanssa leikkiä ja juosta.” (a)

Vapaan leikin hetket, jotka edellyttävät kehittyneempiä kognitiivisia taitoja ja kykyä oman toiminnan ohjaukseen, ovat Katille ohjattua yhteisleikkiin osallistumista

haasteellisempia. Toisten lasten leikkiin liittyminen ja leikissä pysyminen ovat Katille vaikeita.

”Et hankalampia on semmoset niin sanotun vapaanleikin tilanteet, et miten semmoseen mennään mukaan ja miten semmoseen saa jonkun kaverin” (a)

Varsinaista yhteisleikkiä Kati ei vielä osaa, vaan hänen leikkinsä on 1–2-vuotiaalle tyypillisen rinnakkaisleikin asteella. Rinnakkaisleikissä leikkipaikka ja leikkivälineet ovat yhteisiä, mutta leikkijät leikkivät omaa leikkiään (Heinämäki 2000, 13). Kati leikkii esimerkiksi hiekkalaatikkoleikkiä tai rakentelee rinnakkain toisen lapsen kanssa, mutta ei vielä varsinaisesti yhdessä vuorovaikutuksessa. Kati pystyy vastavuoroiseen leikkiin esimerkiksi pallotteluun toisen lapsen kanssa, mutta tarvitsee siihen aikuisen läsnäoloa ja jatkuvaa ohjausta.

”...kesällä oli jotain semmosta...että tuli kavereita sitten rakentamaan hiekkakakua siihen, et se on niinku semmosta rinnakkaisleikin tyylistä.” (a)

”Niin ajatellaan 1-vuotiaan kaverisuhteita, niin 1-vuotias voi leikkii semmosta rinnakkaisleikkiä.” (a)

Tuttujen ja pitkäaikaisten kaverien tai oman veljen kanssa Katin vuorovaikutus on aivan omanlaistaan; hän nauraa, hassuttelee, touhuu ja painii.

”Heillä on välillä semmosta ihan omaa hassuttelua, että tämä toinen lapsi rupeaa naurattamaan Katia ja Kati naureskelee. Et he ei varsinaisesti leiki, mut heil on semmonen me ollaan oltu tässä ja me tunnetaan toisemme.” (a)

Kati rakastaa eläimiä, erityisesti koiria. Kati kohtaa ja ottaa kontaktia eläimiin 1-vuotiaan innolla ja avoimuudella. Näiden kohtaamisten merkitys nousee ammatti-ihmisten mukaan esiin ensisijaisesti siinä, että eläinten kautta Kati saa kokea hyväksyntää juuri sellaisena lapsena kuin hän on.

”Hän rakastaa eläimiä, niin ku teijän (tukiperheen) koiraa ja ottaa kontaktia niinku 1-vuotias lapsi ottaa. Koska tää koira antaa hänelle täysin niin kun, hyväksyy ihan täysin sen mitä Kati on.” (a)

6.1.4 Omatoimisuustaidot ja motorinen kehitys

Arjen omatoimisuustaidoissa Kati tarvitsen aikuisen jatkuvan avun ja ohjauksen, eikä hän kykene selviytymään päivittäistoiminnoista itsenäisesti ilman apua. Kati osaa riisua itse sukat, vaipan, vetoketjullisen hupparin vetoketjun ollessa avattu, käsineet ja pipon. Myös housujen riisuminen onnistuu melkein itsenäisesti. Pukemiseen Kati osallistuu aktiivisesti ja poimii pyydytyt vaatekappaleet, mutta varsinaisesta pukemisesta hänellä ei ole vielä ajatusta, ja hän tarvitsee pukemisessaan paljon aikuisen apua.

Katin lihasjänteys ja vartalon hallinta ovat alentuneet, mutta hän liikkuu itsenäisesti, ilman apuvälineitä. Katilla on paljon karkeamotorisia taitoja, joita muillakin hänen ikätovereillaan on, mutta haasteena on taitojen laadullinen puhtaus tyypillisesti hänen ikäisiinsä verrattuna. Kati on oppinut kävelemään, ottamaan sivuaskeleita, tasapainoilemaan, kiipeämään ja hyppimään.

*”Et ehkä se pulma mikä niis taidoissa on, että ne ei oo laadullisesti niin puhtaita.”
(a)*

Hienomotorisilta taidoiltaan Katin taidot ovat selvästi ikäistään heikommat. Kati kädet ovat olleet pienestä asti hyvin jähmeät. Toisaalta hänen tarttumisensa on hyvin pehmeää ja hentoista. Sormissaan Katilla on matomaista, nivel kerrallaan tapahtuvaa liikettä. Katin käsien pehmeä ja hentoinen ote tuovat oman haasteensa myös omatoimisuustaitoihin. Esimerkiksi pukeminen ja riisuminen ovat osittain vaikeita, koska Kati ei pysty tarttumaan vetoketjuun tai housunlahkeeseen riittävän napakalla otteella.

”Eli tavallaan, kun se ote on hentonen, sen takia hänen on vaikee vaikka pukea tai riisua, kun meidän täytyy ottaa niinku napakasti kiinni, jotta onnistuu.” (a)

”...vaikka niin kun kädet, niin hänel on ollut todella jähmeät, mutta hirveen pehmeät. Eli se ote on ollu hentonen.” (a)

” Just niin kun neurologisen yksikön lääkäri on kirjoittanut, että niin kuin matomaista liikettä sormissa.” (a)

Katin kynäote on vielä kehittymätön, eikä hän osaa piirtää tai leikata. Sormiväreillä maalaaminen sen sijaan onnistuu, ja esimerkiksi Dubloilla ja palikoilla Kati osaa rakentaa muutaman palikan torneja. Pienten esineiden poimiminen pinsettioitteella onnistuu, jos Kati kohdistaa katseensa oikeaan suuntaan. Katseen suuntaaminen ja silmä-käsi-yhteistyö tuottaakin Katille edelleen haastetta ja heijastuu myös arjen toimintoihin.

Ruokailussa Katin taidot ovat edistyneet ja hän osaa ottaa ruokaa lusikkaan sekä viedä lusikan suuhun. Puuron syöminen onnistuu aina, mutta irtonaisempi ruoka, kuten riisi putoaa helposti lusikasta. Mukista tai lasista Kati osaa juoda itsenäisesti. Kati pitää ruuasta ja syömisestä ja syö mielellään itse.

”Kati pystyy syömään jo niinku itsenäisesti omalla paikallaan. Et hän ei tarvii siihen jatkuvaa semmosta apua.” (a)

Ympäristön hahmottaminen on Katille toisinaan haastavaa näkövamman vuoksi ja vieraassa ympäristössä Kati kompuroi helposti. Erityisesti etäisyyksien hahmottaminen on Katille hankalaa. Vieraassa ympäristössä aikuisen apu ympäristön ”sanoittamisessa” onkin merkityksellistä. Liukkaalla tai epätasaisessa maastossa Kati pitää mielellään kiinni aikuisen kädestä. Tutussa ympäristössä Kati liikkuu kuitenkin tottuneesti.

”Mut se, että pitää sitten vaan kertoa, että nyt tulee portaat, niin sitten hän tietää varoa, kun hän ei niitä välttämättä huomaa.” (a)

”...tutussa ympäristössä pääsee niinku itsenäisesti, pääsee kyllä menemään.” (a)

Kävellessä Katin askellus on leveä ja erityisesti ilman kenkiä hän lähtee helposti varvistamaan. Kati pystyy juoksemaan pieniä matkoja, mutta hän väsyä kuitenkin nopeasti ja kompuroi usein juostessaan. Portaiden kulkeminen vaatii Katilta erityistä huomiota, mutta kotiympäristössä olevat muutamat portaat hän kulkee tottuneesti ja itsenäisesti. Portaita kulkiessaan Kati ottaa yleensä seinästä tai kaiteesta tukea ja kulkee askelmat vuorotahtiin.

Dynaaminen, liikkeessä tapahtuvan tasapainon ylläpitäminen on Katille helpompaa kuin staattinen, paikallaan ollessa vaadittava tasapaino. Katille tyypillistä onkin pienessä liikkeessä pysytteleväminen, eräänlainen sivuttaissuunnassa itsensä heijaaminen. Heijaamisen avulla Kati säätelee lihasjänteveyttään ja pysyy näin paremmin pystyssä ja tasapainossa. Ammatti-ihmisten mukaan itsensä heijaaminen voi myös olla kehitysvammaisuuteen liittyvä tapamalli. Katin toiminnassa on myös toistuvaa käyttäytymistä ja hän saattaa jäädä tekemiseensä jumiin.

”Eli sen takia hän pitää ittensä liikkeessä, jotta hän pysyy pystyssä ja tasapainossa. Mut jos me pysäytetään hänet, niin hänel on vaikeuksia pitää sitä asentoa.” (a)

”...voi olla semmonen niinku tapamalli, se voi liittyä niinku siihen kehitysvammaisuuteen.” (a)

Katin suun alueen motoriikan haasteet näkyvät puheen ja äänteiden tuoton lisäksi syömisessä ja juomisessa. Esimerkiksi ruuan pureskelun ohjautuminen purupinnoille vaatii Katilta vielä keskittymistä ja harjoitusta. Puheterapiassa Katin kanssa toteutetaan ääntely- tavu tai sanojen toiston lisäksi suun ja kasvojen alueen motorisia harjoituksia. Motoristen- ja omatoimisuustaitojen harjoittelu ja oppiminen vaativat Katilta kaiken kaikkiaan paljon toistoa ja harjoittelua.

6.1.5 Toiminnanohjaus, keskittyminen ja muisti

Katin oman toiminnan ohjaus ja keskittyminen ovat lyhytjänteistä. Tuttuun ja kiinnostavaan puuhaan Kati jaksaa keskittyä paremmin, mutta haastavampaan toimintaan maksimissaan vain 5–10 minuuttia. Arkeen liittyvien, tuttujen ja yksinkertaisten ohjeiden mukaan toimiminen onnistuu Katilta melko itsenäisesti, mutta onnistuminen edellyttää lyhyitä ja pilkottuja ohjeita sekä riittävästi aikaa ohjeen prosessointiin ja toteutukseen. Suullisen ohjeen mukaan Kati osaa osoittaa esimerkiksi tuttuja kehonosia, viedä vaipan roskikseen, viedä maitopurkin pöydälle tai hakea eteisestä kengät.

”...että hän vaikka yksi- ja kaksisanaisten ohjeen mukaan hän saa niin monta asiaa tehtyä, kun hänellä on siihen tarvittavaa aikaa. Että ettei aikuinen ole kiireesti menossa seuraavaan asiaan.” (a)

Ammatti-ihmiset kertovat, että Katin muisti on kognitiivisiin taitoihin nähden hyvä ja hän muistaa yllättävän paljon asioita melko pitkienkin taukojen jälkeen. Aikuisen onkin tärkeää taukojen jälkeen arvioida Katin osaaminen ja muistaminen aina uudelleen oletusten sijaan.

” Hän muistaa paljon asioita ja se on niinku hänelle tosi hyvä asia.” (a)

”Et hän muisti ne asiat, mitä me oltiin tehty puol vuotta aikaisemmin...niin se oli itellekin semmonen muistutus, että aivan, älä vaan oletta, vaan havainnoi joka kerta, mikä on se tilanne.” (a)

6.2 Katin ja perheen arki

Katin perhe elää erityislapsiperhearkea, mutta vanhemmat kokevat kuitenkin elävänsä ensisijaisesti tavallista lapsiperhearkea, eikä Kati ja hänen erityisyytensä rajoita heidän arkeaan; menemisiään tai tekemisiään. Thrute, Hiebert-Murphy ja Levine (2007, 7) toteavat, että erityislasten perheet tulisikin määritellä tavallisiksi perheiksi, joilla on erityistä tukea tarvitseva lapsi. Katin vanhemmat kokevat, että erityisesti Katin sopeutuvaisuus ja mukautuvuus erilaisiin tilanteisiin mahdollistaa melko tavallisen lapsiperheen arjen elämisen. Arjen rutiinit ja säännöllisyys kuitenkin helpottavat Katin arkea ja vanhemmat toteavat, että vaikka he elävätkin melko tavallista lapsiperheen arkea, niin Katin rytmi kuitenkin määrittelee koko perheen arjen rytmin. Rutiinien myötä Katin on helpompi ymmärtää ja hahmottaa päivän ja arjen kulkua. Rutiinit ja säännöllisyys myös pitävät Katin rauhallisempana; kun Kati tietää, mitä on odotettavissa, on hänen hämmennyksensä ja siitä johtuva mahdollinen levottomuus myös vähäisempää.

”...ja Kati on niinku tosi sopeutuvainen ja tyytyväinen. Hänel käy aina kaikki...hänet on helppo ottaa mukaan, mihin vaan.” (v)

” Että se Katin erityisyys ei niin kun rajoita meitä, että sen takia pitäis jättää jotain tekemättä tai menemättä.” (v)

” Katin kannalt varsinkin on tärkeitä, että arki on aika semmost rutiininomast. Iltapuurot syödään aina aika samoihin aikoihin ja nukkumaan mennään aina aika samoihin aikoihin...” (v)

”Niin et Katin rytmi määrittelee aika paljon meidän perheen arkee.” (v)

Myös ammatti-ihmiset tuovat haastatteluissa esiin Katin tasa-arvoisen osan perheen jäsenenä ja perheen arjessa sekä perheen tavoitteen elää tavallista lapsiperheen arkea.

”... he käy laskettelemas, he reissaa ympäri ämpäri tuolla. Et se, et Kati on osa perhettä ja perhe liikkuu ja menee. Mun mielest se on kyl tosi upee juttu.” (a)

Tutkimukset ovat osoittaneet vammaisen lapsen kehitysvaiheen vaikuttavan vanhempien stressin kokemiseen ja jaksamiseen. Erityisesti erilaiset siirtymävaiheet, kuten esikoulun tai koulun aloittaminen ovat tilanteita, joissa vanhempien surutunteet sekä stressi heräävät uudelleen. (Ashworth ym. 2018, 1055.) Katin vanhemmat kokevat, että erityisesti Katin esikouluikä on tuonut mukanaan henkisen haasteen. Verratessaan Katin kehitystä isoveljen ja tyypillisen esikouluikäisen lapsen kehitykseen heille on konkretisoitunut se

todellisuus, ettei Kati todennäköisesti koskaan itsenäisty isoveljensä tavoin; pysty olemaan yksin kotona tai kotipihassa tai pyöräile kaverin kanssa leikkipuistoon. Vanhemmat kertovat tähän ikään liittyvän tietynlaisen oivalluksen ja haikeuden, kun he ymmärtävät, ettei Katin kohdalla tulekaan tällaista itsenäistymisen vaihetta. Katin iloisuus ja avoimuus antaa vanhemmille voimia arjessa jaksamiseen.

”...et se on ehkä sellanen henkinen haaste tällä hetkellä, ett ymmärtää, et meill ei tuu sitä vaihetta. Tähän ikään liittyy ehkä sen oivallus, et mejän arki ei tästä ehkä kauheesti muutu... välil vaan tulee semmonen haikeus kun huomaa sen.” (v)

” Mut sit toisaalta semmosii ilon hetkii on just se, et ”Kati” on tosi helppo ja aurinko ja iloisuus, niin kyl se aika ajoin kompensoi aika paljon.” (v)

Toisaalta vanhemmat kokevat, että Katin myötä heidän arvomaailmansa ja suhtautumisensa elämään on kaiken kaikkiaan muuttunut. Erityisesti Katin ensimmäisten elinvuosien aikana koetut vastoinikäymiset, Katin jatkuva sairastelu, lukemattomat sairaalakäynnit ja epätietoisuus diagnoosista, näistä vuosista selviäminen, mutta myös Katin positiivinen ja pirteä asenne ovat muuttaneet vanhempien ajatusmaailmaa. Vanhemmat kokevatkin, ettei mikään ole enää ylivoimaisen vaikeaa, kaikesta varmasti selvitään, ja he nauttivat ja ovat nyt kiitollisia aivan tavallisesta arjesta.

”On hän muuttanut toki niin kun mejän suhtautumist elämään ylipäänsä, kun hän on aina niin pirtee.” (v)

” Sellanen, jotenkin pienistä asioista murehtiminen jää. Jos tulee joku vastoinikäyminen...niin me tiedetään, et me selvitään aina.” (v)

” Ja sit ehkä semmonen niinku tavallisest arjesta nauttiminen, kun ne ensimmäiset vuodet ei ollu tavallist arkee vaan se oli yhtä sairaalas ravaamista ja semmost. Et osaa olla kiitollinen siitä, että se arki on nyt niin tavallista ku voi olla. ”(v)

6.3 Katin kehityksen merkitykselliset virstanpylväät

Sekä vanhemmat että ammatti-ihmiset nostavat haastatteluvastauksissaan esiin Katin kehitykselle merkityksellisiä virstanpylväitä tai kehitykseen merkittävästi vaikuttaneita tekijöitä.

Kati ohjautui noin neljän kuukauden ikäisenä neuvolan läheteellä kotikuntansa lähisairaalaan tutkimuksiin näön käytön ja vuorovaikutuksen haasteiden takia. Runsaan viiden kuukauden ikäisenä Kati sai silmälasit. Tuossa kohtaa Katin diagnoosista ei ollut vielä selvyyttä, mutta sekä vanhemmat että ammatti-ihmiset näkevät näönkäytönhaasteiden olevan merkittävä alkusysäys tarkempien tutkimusten sekä Katin kuntoutus- ja kehitysprosessin alkamisen kannalta.

”Et se on varmaan, et miten merkityksellinen aisti näkö on liikkumisen kannalta ja kaiken käsillä tekemisen ja ympäristön hahmottamisen kannalta, ni mä aattelen, et silmälasit on ollu tosi oleellinen asia.” (a)

”Lapsi, jolla on näönkäytön haasteita, niin se ei saa siitä ulkoisesta maailmasta niin paljon informaatiota, aistitietoa... myös se oman ittensä hahmottaminen ja se miten aistii itsensä suhteessa niinku ympäristöön, niin se on puutteellista.” (a)

Kaksi-vuotiaana tehty sydänleikkaus kuvataan Katin elämässä niin vanhempien kuin ammatti-ihmistenkin kertomana erittäin merkittävänä muutostekijänä parempaan. Sydänleikkauksen myötä Katin vointi parani kaiken kaikkiaan. Voinnin kokonaisvaltainen paraneminen vaikutti positiivisesti hänen syömiseensä, yleiseen vireyteen, verenkiertoon, infektioherkkyyteen, motoriseen kehitykseen, kontaktin hakemiseen, vuorovaikutukseen muiden ihmisten kanssa sekä yleiseen jaksamiseen. Vanhemmat kuvaavat, että sydämen toiminta oli lamaannuttanut koko Katin olemista ja leikkauksen myötä hänen koko luonteensa muuttui.

”Se sydänleikkaus on ollut semmonen tosi iso. Niinku semmonen iso muuttaja... tavallaan niinku hänen koko luonne muuttu.” (v)

”Se sydänleikkaus oli kyllä semmonen käänteentekevä ja vaikutti ihan valtavasti. Eli hän alko olla terveempi ja myös sitä kautta hän jakso tietenkä enemmän.” (a)

”Ja varmaan tää hänen sydänleikkaus on ollu iso, mikä on vaikuttanu paljon hänen jaksavuuteen ja semmoseen.” (a)

Haastateltavat näkevät myös kävelemään oppimisen merkittävänä virstanpylväänä Katin kehitykselle. Pystyyn pääsemisen ja kävelemään oppimisen myötä koko ympäröivä maailma alkoi kiinnostaa Katia eri tavalla kuin aikaisemmin. Vanhemmat kokevat, että kävelemään oppiminen on vaikuttanut Katin kehitykseen motorista kehitystä kokonaisvaltaisemmin, myös näkökyvyn kehitykseen sekä Katin yleiseen aktiivisuuteen ja osallistumiseen.

”Ja sit kun hän oppi kävelemään, niin se maailma alko kiinnostaa hänt ihan eri tavalla, kun hän pääsi pystyyn. Ja se on vaikuttanu myös siihen näköön, sen kehittymiseen ja touhuumiseen.” (v)

Vanhemmat kokevat, että Katin kävelemään oppiminen on ollut merkittävä virstanpylväs myös heille vanhemmille. Vanhemmille ei varsinaisesti oltu sanottu, ettei Kati koskaan kävelisi, mutta he olivat etukäteen asennoituneet ja valmistautuneet siihen itseään suojellakseen. Katin kävelemään oppiminen auttoi merkittävästi vanhempia uskomaan Katin kehitysmahdollisuuksiin.

”Ja sit se kävelemään oppimine oli sellanen. Ihan senkin takia, et mä ajattelin tai olin asennoitunut siihen, että Kati ei opi koskaan kävelemään.” (v)

”Ei kukaan oo suoraan sanonut, ettei hän opi kävelemään, mut mä ehkä suojelin itseäni.” (v)

Myös omatoimisuustaitojen lisääntyminen, erityisesti itsenäinen syöminen tai astioiden vieminen päiväkodissa tarjoilukärryyn nousevat haastatteluissa esiin merkityksellisinä virstanpylväinä. Varhaiskasvatuksen henkilökunta tuo esiin, miten suuri vaikutus omatoimisuustaitojen kehityksellä ja saavutetuilla taidoilla on myös Katin itsetunnolle.

”Sen huomaa hänestä, et se on hänestä tärkeä juttu, että hän on iso tyttö ja sit viedään itse.” (a)

Erityisesti ammatti-ihmiset tuovat kertomassaan esiin, miten Kati etenee edelleen kehityksessään. Kehitystä tapahtuu pienin askelin, mutta Kati kehittyy koko ajan omalla kehityskaarellaan eteenpäin ja uusia virstanpylväitä saavuttaen.

”Ja me nähdään, et Kati menee koko ajan eteenpäin ja oppii koko ajan uusia asioita ja sit tulee niitä uusia virstanpylväitä.” (a)

6.4 Kuntoutuksen merkitys Katin kehitykselle

Arki itsessään ei kuntouta vammaista lasta, vaan kuntoutus muodostuu arjessa toimivista ihmisistä ja ihmisten välisistä toiminnoista (Sipari 2008, 70). Haastateltavien kertomasta tulee vahvasti esiin, että kuntoutuksen merkitys on ollut sekä vanhempien että ammatti-ihmisen kokemuksen mukaan Katille ensiarvoisen tärkeää ja merkityksellistä.

”Kuntoutuksen merkitys on ollut ihan valtava.” (v)

*”Et koen, et ne on niinku tosi tärkeä osa Katin kuntoutusta nää kaikki terapiat.”
(a)*

*”Kyllä se terapeuttien sellanen omistautuminen työlle, niin meil on kyll siinä
sattunut käymään tosi hyvä tuuri.” (v)*

Siparin (2008, 88) mukaan asiantuntijoiden mielestä lapsen kuntoutuksessa korostuu perheen merkitys. Jokainen perhe on erilainen, ja vanhempien odotukset elämästä sekä lapsesta ovat erilaisia. Lapsi elää perheensä kontekstissa, ja kunkin perheen perhekulttuuri rakentuu sen arvoista ja ihmiskäsityksistä. Jokainen lapsi onkin aina perheensä näköinen. Myös tämän tutkimuksen vastauksissaan ammatti-ihmiset nostavat esiin vanhempien osuuden Katin kuntoutuksessa, ja he arvostavat perheen aktiivista panosta Katin kasvun, kehityksen ja kuntoutuksen tukena.

*”Et vanhemmat on hirmuisen, he on tehny ihan valtavasti ja tekevät
valtavasti Katin eteen. Et se on yks todella oleellinen asia Katin
kehittymisen kannalt, et perhe on niin aktiivinen ja niin lämmöllä haluaa
lapsellensa parasta.”(a)*

*”Et he on niinku todella ihana perhe, et he on ottanut niinku todella hyvi
neuvoi vastaan ja tehny niit asioit. Ja se on näkyny siin Katin kehitykses.”
(a)*

6.4.1 Kuntouttavien terapioiden merkitys

Katin vanhemmat tuovat haastattelussa esiin kuntouttavien terapioiden merkityksellisyyden heti kuntoutussuhteen alusta lähtien. Kuntoutuksen alkuvaiheessa vanhemmat kokivat olleensa eräänlaisessa shokissa. He ymmärsivät, että Kati on erilainen kuin tyypillisesti kehittyvä lapsi ja he pohtivat paljon tulevaisuutta sekä mitä se tuo tullessaan. Vanhemmat kokevat, että fysioterapeutin asenne ja ammattitaito auttoivat heitä vanhempia tuossa kohtaa jatkamaan eteenpäin ja uskomaan tulevaan.

*”Ja sit meil tulee fysioterapeutti kotiin, eikä hän pitänyt Katia yhtään mitenkään
outona. Hän vaan rupes tekemän Katin kanssa ja nyt tehdään näin.” (v)*

"Hänel oli hirveen hyvä kontakti Katiin ja se ammattimaisuus. Sen vuorovaikutuksen kattaminen oli mulle tosi tärkeä. Tuli semmonen olo, et ei tää niinku tähän lopu." (v)

Katille on myönnetty Kelan vaativana lääkinnällisenä kuntoutuksena vuodessa puheterapiaa (40x60min), fysioterapiaa (30x60min, josta allasterapiaa on 10 kertaa) ja toimintaterapiaa (30x60min). Erityistä tukea tarvitsevan lapsella on oikeus mahdollisimman normaaliin lapsuuteen, joten kuntoutus, oppiminen ja harjoittelu on ensisijaisesti integroitava osaksi lapsen arkea (Autti-Rämö 2008, 483). Katin terapiat toteutetaankin arjessa päiväkodissa, poikkeuksena allasterapia. Terapiat toteutetaan yleensä aamupäivisin, jolloin Kati on hyvässä vireessä ja vastaanottavainen. Kuntouttavista terapioiden 18 tuntia on myönnetty yhteisterapiana. Katin terapiat toteutuvat kaikki saman terapiakeskuksen kautta. Terapeutit näkevät saman katon alla toimimisen tuovan yhteistyölle erilaisia, positiivisia mahdollisuuksia kuin toisistaan irrallaan toimittaessa. Yhteistyö nähdään mielekkäänä ja hedelmällisenä sekä terapeuttien itsensä kannalta että Katin etuja palvelevana. Yhteisterapioiden avulla terapeutit kokevat pääsevänsä tukemaan Katin kehitystä kokonaisvaltaisesti.

"Kun meitä on kaikkii kolmee ammattiryhmää ...niin mä koen, ett se on meidän terapia-aseman rikkaus." (a)

"Kun me ajetaan esimerkiks yhteisterapiaan yhdessä, niin me pystytään käymään siinä läpi, mitä tehdään ja sit se itse reflektointi sen jälkeen...Et se on kyllä todella hedelmällistä." (a)

Ammatti-ihmiset tuovat kuntoutuksen merkityksellisyyttä pohtiessaan vahvasti esiin, miten keskeistä kuntoutuksessa lapsen yksilöllisten tarpeiden ja kehitystason sekä kuntoutuksen tason yhteensovittaminen on. Jotta oppimista voi tapahtua, on kuntoutuksen oltava oikealla tasolla suhteessa Katin kehitystasoon. Kuntoutuksen onnistumisen kannalta oleellista on Katin fyysisen iän asettaminen sivuun ja keskittyminen hänen todellisiin taitoihinsa, tarpeisiinsa ja kehitystasoonsa. Sopivan vaatimustason löytyminen kuntoutuksessa ja harjoittelussa pitää myös yllä Katin motivaatiota ja hän jaksaa keskittyä paremmin kuntoutuksessa tehtäviin harjoituksiin.

"Ei voi vaan ajatella, mikä on se Katin ikä. Siis kronologinen ikä. Vaan tarvii miettii, et mikä on hänen ikätaso." (a)

"Mun mielest on väärin verrata, et mitä tavallisesti tän ikäselts lapselt niinku odotetaan. Me katotaan sitä hänen kehityskaarta ja rakennetaan niinku vaihe vaiheelta sitä ja tuetaan häntä siin omas kehityskaaressa." (a)

"Ajattelen, et nähdään se lapsi sen diagnoosin takana. Ja löydetään just ne hänen vahvuudet ja tuen tarpeet ja edetään siin hänen omalla janallaan. Et hän on tyttö, jolla on tietynlaisia piirteitä ja juttuja." (a)

"Et sit ku löytyy se just sopiva haaste, ni mä ajattalen, et se on sen terapian tärkein ydin." (a)

Ammatti-ihmiset sekä vanhemmat tuovat myös esiin, miten tärkeää kuntoutuksessa on aina pitää mielessä Katin arjen tarpeet sekä se, mitä kohti mennään. Vaikka harjoittelu tapahtuu tietyllä tasolla, niin seuraava askel ja vaihe on oltava jo tavoitteena mielessä, jotta edistystä ja kehitystä voi tapahtua.

"Ne tavoitteet,mitkä meil on, ne pitäis lähtee Katista ja sielt arjen tarpeista. Ja jokainen sit tekee omalla tavalla ja omasta viitekehyksestä sitä työtä, jotta se tavoite saavutetaan." (a)

"Sit hänel (terapeutilla) on just kans se, et hän kattoo aina seuraavaa, ett mikä on niinku se seuraava askel."(v)

KAT6A-oireyhtymälle puheen kehityksen ongelmat ovat tyypillisiä (Esber 2018), ja omat haasteensa tuo myös oireyhtymään liittyvät rakenteelliset haasteet; vaikka puhetta olisi, niin kuinka laadullisesti hyvää se olisi. Puheterapian ensisijaisena tavoitteena ei Katin kohdalla olekaan varsinaisen puhutun kielen oppiminen, vaan Katille sopivien vaihtoehtoisten kommunikaatiotaitojen vahvistaminen ja oman kommunikointitavan löytäminen.

"...sit on niinku KAT6A:ssa just niinku puhe ja rakenteelliset pulmat, et pieni leuka...pienet, pienet hampaat ja suu, et mimmosta se puhe olis, jos sitä tulis myöskään sit laadullisesti." (a)

"Me ei oikeestaan niinku ees tavotella sitä, et hänel sanoja tulis. Siis puhuttuja." (a)

Puheterapian keskeisin tavoite tällä hetkellä onkin kuvakommunikaation aktiivisen käytön lisääntyminen valokuvien avulla. Katille pyritään rakentamaan valokuvapohjaista kommunikointimenetelmää, jonka avulla Katilla olisi aktiivisesti käytössään 8–10 kuvaa; esimerkiksi ”kauppalistoja”, joiden avulla Kati voi ohjata toimintaansa ja ilmaista itseään.

”Ni esimerkikis tälle vuodelle , ni tavoitteena on ollu just tää valokuvien käyttö kommunikoinnissa.” (a)

”Nyt sit rakennetaan niinku ihan omaa kommunikointia.” (a)

Voimauttava vuorovaikutus on yksi keskeisistä Katin vuorovaikutus- ja kommunikaatiotaitojen kuntoutusmenetelmistä. Voimauttava vuorovaikutus on luonnollisen vuorovaikutus- ja kiintymyssuhteen kehittymiseen pohjautuva menetelmä, jossa lähdetään taidoista, joita lapsella on ja vahvistetaan niitä (kehitysvammaliitto.fi). Voimauttavan vuorovaikutuksen hetkissä Katin keskittyminen pysyy intensiivisenä, katsekontakti säilyy, ja Kati osallistuu aktiivisesti äänтелеillä ja ilmeillään.

” ...harjoitellaan sitä vuorottelua ja katseen käyttöä ja ilmeitä ja eleitä. Ja tavallaan niin kun sitä kautta sitten itsesäätelyä ja omaa aktiivisuutta ja näitä. ” (a)

”Et lähtökohtana on, niin kuin se, et hetkessä ollaan sinä ja minä ja vuorovaikutus on perustavalaatuinen tarve.” (a)

Puheterapeutti käyttää Katin kanssa aktiivisesti viittomia, mutta hän ei odota, että Kati itse alkaa tällä hetkellä välttämättä aktiivisesti viittoa. Kati itse ei juuri vastaa viittomiin, joten Katin oma aktiivinen viittomien käyttö vaatii vielä aikaa ja edellyttäisi mahdollisesti viittomien käytön säännöllisyyttä myös päiväkodissa ja kotona.

”Mä viiton hänen kans koko ajan...mut voit joutua viittomaan monta vuotta ennen ku hän.” (a)

”Et kyl se helposti unohtuu, jos sitä ei säännöllisesti oo. Ja sit jos tuntuu lapsi ei vastaa niihin”. (a)

Vanhemmat kokevat, että viimeisen vuoden aikana Katin kommunikaatiotaidot ovat menneet puheterapian myötä eteenpäin. Edistystä on tapahtunut muun muassa puheilmaisun jäljittelyn lisääntymisenä, äänensävyjen määrän kasvuna sekä kommentoinnin lisääntymisenä.

Toimintaterapian tavoitteina on tällä hetkellä motorisen suunnittelun edistyminen, jotta Katin ruokailu ja riisuminen onnistuisivat entistä itsenäisemmin. Lisäksi toimintaterapialla pyritään vahvistamaan leikkiä taitoja sekä harjoittamaan hienomotorisia taitoja, jotta kynän käytölle luotaisiin pohjaa. Toimintaterapiassa myös silmän -käden

yhteistyön harjoittaminen on keskeistä, koska se vaikuttaa kokonaisvaltaisesti arjessa osallistumiseen sekä omatoimisuustaitoihin.

” Niinku yritän mahdollistaa hänel semmosii toimintoi, mis tulis sitä silmän ja käden yhteistyötä. Kun ne heijastuu sinne arjen osallistumisen tasolle. Esimerkiks syöminen on sitä, että sä katsot ja tartut.” (a)

Vanhemmat kokevat, että toimintaterapiasta on ollut hyötyä Katin toimintakyvylle ja omatoimisuustaitojen kehittymiselle. Kati on innostunut esimerkiksi tiskikoneen tyhjennyksestä tai kattaa astioita pöytään. Myös vaatteiden riisuminen on vanhempien mielestä edistynyt toimintaterapian myötä.

Fysioterapian Kati on aloittanut jo puolivuotiaana, ja sekä vanhemmat että ammatti-ihmiset näkevät säännöllisellä ja pitkään jatkuneella fysioterapialla olleen suuri merkitys Katin kehityksen tukena. Fysioterapiassa on alkuun lähdetty varhaisten vuorovaikutustaitojen ja motoristen perustaitojen harjoittelusta. Alkuun fysioterapia oli Katille rankkaa ja vaikeaa. Hänelle ominaista oli paikallaan köllöttely, joten uudet harjoiteltavat asennot tuntuivat hänestä hankalilta ja sattuivatkin. Fysioterapeutti kuvaa joutuneensa siedättämään Katia uusiin asentoihin.

” Kati itki ja murisi, koska se oli rankkaa ja vaikeeta... mä jouduin tavallaan vähän niinku siedättämään niitä asentoja.” (a)

Vuorovaikutustaitojen kehittymisen ja kävelemään oppimisen sekä karkeamotoristen perustaitojen kehittymisen myötä tällä hetkellä fysioterapian tavoitteena on itsenäisen liikkumisen ja omatoimisuustaitojen kehittyminen edelleen keskittymällä tasapainoon, koordinaatioon ja toiminnanohjaukseen. Lisäksi fysioterapialla pyritään Katin hengitys- ja verenkiertoelimistön sekä lihaskireyksen huomiointiin tuki- ja liikuntaelinten ongelmien ennaltaehkäisemiseksi.

” Kati on saavuttanut karkeamotorisesti niin paljon taitoja.” (a)

”Jos ajatellaan fysioterapiaa, niin me ollaan saavutettu ensin se varhainen vuorovaikutus, mikä on ihan ihan niin kun ykkösasia, minkä kautta voidaan niinku lähteä harjottelee mitään muuta.” (a)

Erityisesti pitkään jatkunut fysioterapiasuhde nousee esiin vanhempien haastattelussa. Vanhemmat arvostavat fysioterapian määrätietoista ja eteenpäin pyrkivää otetta, jossa

Katin haasteita ei ole koskaan nähty esteinä. Esimerkiksi Katin kävelemään oppiminen ajatutti vanhempia etukäteen, eivätkä he pitäneet sitä ollenkaan itsestään selvyytensä, mutta fysioterapeutin määrätietoinen ja eteenpäin katsova, mahdollisuuksiin uskova asenne on kantanut myös vanhempia eteenpäin. Vammaispalvelujen aikaisin aloitetulla tuella ja tuen positiivisilla vaikutuksilla on yhteys vanhempien hyvinvointiin (Trute, Hiebert-Murphy & Levine 2007, 6).

” Hän ei oo koskaan sanonu, et joku olis mahdotonta. Et ei täss oo mitään ongelmaa.” (v)

”Ja sit mä ajatteli, et voi apua, ei Kati tuu oppimaan tällast pitkään aikaan, niin hän ei tavallaan edes kuullu sitä mun vastustelua, vaan hän tietää, et mitä nyt harjoitellaan ja mikä se on se seuraava askel.” (v)

”Hän vaan sano, et pari vuotta ja sit mennään seuraaval levelil ja ja jossain kohtaa hän kävelee.” (v)

6.4.2 Kuntouttavan varhaiskasvatuksen merkitys

Kati kuuluu 11-vuotisen, pidennetyn oppivelvollisuuden ja erityisen tuen piiriin. Lukuvuonna 2020–2021 Kati suorittaa ensimmäistä oppivelvollisuusvuottaan asuinkuntansa varhaiskasvatuksessa, integroidussa erityisryhmässä. Päiväkotiryhmässä on kaiken kaikkiaan 12 lasta, joista viisi paikkaa lapsille, joilla on erityisen tuen tarpeita. Ryhmässä työskentelee varhaiskasvatuksen erityisopettaja, varhaiskasvatusopettaja, lastenhoitaja ja varhaiserityiskasvatuksen lastenhoitaja. Varhaiserityiskasvatuksen lastenhoitaja on nimetty Katin avustajaksi ja hän auttaa sekä ohjaa Katia päivittäisissä toiminnoissa sekä ryhmän yhteisissä ja Katin yksilöidyissä oppimistuokioissa. Katin asuinkunta on myöntänyt Katille päivähoidon kuntouttavana varhaiskasvatuksena.

Leikki ja vuorovaikutus toisten lasten kanssa tarjoaa yksilöterapioiden ohella erityistä tukea tarvitsevalle lapselle tärkeän kuntoutusmahdollisuuden luonnollisissa olosuhteissa (Tauriainen 2000, 65). Sekä vanhemmat että ammatti-ihmiset kokevatkin, että varhaiskasvatus ja päivähoito ovat Katin kehitykselle merkityksellistä. Toisten lasten malli ja läsnäolo sekä hänen omalla tavallaan osallistuminen päiväkodin päivittäiseen toimintaan ovat Katille tärkeitä.

”Niin ainakin semmosel toisten lasten läsnäolol on hänel merkitystä.” (a)

”Päiväkoti on ollu sellasena kuntouttavana ympäristönä tosi tärkeä.” (v)

Haastateltavat näkevät varhaiskasvatuksen merkityksen olennaisena myös siitä syystä, että Kati viettää arkena suurimman osan valveillaoloajastaan päiväkodissa; osallistuen, leikkien ja touhuten.

”Ja myöskin toi varhaiskasvatuksen merkitys, ett hän saa päivät viettää siel touhuten ja leikkien. Niin kyl se on, hän nauttii siitä.” (v)

”Et sillai mä ajattelen, et päivähoitol on valtavan iso merkitys, koska lapsihan on siellä suurimman osan valveillaoloajastaan. Et sillai se on hyvin merkityksellinen paikka hänen niinku kehityksen kannalt.” (a)

Turvallisen ja yksilöllisen hoidon sekä muun lapsiryhmän toimintaan osallistumisen lisäksi vanhemmat odottavat erityistä tukea tarvitsevan lapsen myös kehittyvän ja oppivan varhaiskasvatuksessa (Tauriainen 2000,193). Katin vanhemmat ovat pääosin tyytyväisiä varhaiskasvatukseen ja kokevat varhaiskasvatuksen kokonaisuudessaan kuntouttavaksi toimintaympäristöksi, he kokevat kuitenkin, että vastuu Katin kuntoutuksesta sen toteuttamisesta päivähoitopäivien aikana on jäänyt paljolti avustajan vastuulle. Viitala (2001, 298) toteaa varhaiserityiskasvatusta koskevista tutkimuksista myös nousseen esiin saman huomion; kun erityistä tukea tarvitsevalle lapselle on oma avustaja, hän ottaa usein suuren vastuun. Katin vanhemmat pohtivat haastattelussa syitä avustajan vastuutukseen; vaikuttaako henkilökunnan vaihtuvuus, onko henkilökunnalla liikaa töitä, onko ryhmässä liikaa lapsia, ja sen takia päiväkodin arjessa joudutaan luottamaan, että avustaja kantaa vastuun Katista? Vanhemmat kokevat myös joutuneensa ajoittain muistuttamaan varhaiskasvatuksen henkilökuntaa siitä, että Katilla on henkilökohtainen opetuksen järjestämistä koskeva suunnitelma (HOJKS), joka tuo mukanaan tiettyjä velvoitteita tuen järjestämiseen.

”...mut must tuntuu, koska Katil on se henkilökohtanen tuki ja avustaja, niin et se Katin kuntoutus ja sen toteuttaminen ja sen suunnitteleminen on jäänyt tosi paljon sen avustajan vastuulle.” (v)

”Ja tavallaan muistuttamaan, että hei, Katin HOJKS:issa lukee tällai.”(v)

Vanhemmat kokevat avustajan suuren vastuun näyttäytyvän erityisesti avustajan poissa ollessa. Tällaisissa tilanteissa he kokevat, ettei Katin kanssa ole tehty yksilöllisiä

oppimistuokioita tai on tullut esiin, ettei kukaan ei ole osannut esimerkiksi käyttää Katin Moi-sovellusta. Vanhemmat kokevat, että avustajan poissa ollessa Katin varhaiskasvatuksen kuntoutuksellinen osuus jää ainakin osittain toteutumatta. Vanhemmat tuovat myös esiin näissä tilanteissa huolensa muista lapsista, koska Kati tarvitsee päivittäisen apunsa joka tapauksessa.

” Kun Katilla on kuntoutuksellinen päivähoito. Niin tavallaan se jää sit pois, jos hänen avustaja on pois.” (v)

” Niin Katihan joka tapauksessa tarvii apua ja pakko häntä on auttaa. Se on sit vähän niinku pois muilt lapsilt, jos avustaja on pois ja siel ei oo ketään tilalla.” (v)

Erityistä tukea tarvitsevan lapsen kuntoutus, kehitys ja oppiminen vaativat perheen ja varhaiskasvatuksen henkilökunnan sekä terapeuttien yhteistyötä ja sitoutumista (Autti-Rämö 2008, 481). Ammatti-ihmiset kokevatkin, ettei kuntouttavia terapioita ja varhaiskasvatusta sekä niiden merkitystä voida käsitellä täysin erillisinä toisistaan. Katin kuntoutus on kokonaisuus; kuntoutuksen tulee olla tiivistä vanhempien, terapeuttien, varhaiskasvatuksen ja muiden mahdollisten tahojen välistä yhteistyötä ja muodostaa mahdollisimman toimiva kokonaisuus. Yhteistyö varhaiskasvatuksen ja terapeuttien välillä koetaan pääasiassa hyväksi, ja ammatti-ihmiset näkevät erityisesti verkostotapaamisten olevan merkityksellisiä yhteisten tavoitteiden ja toimintatapojen päivittämisessä.

”Sillai mä ajattelen, ett miten tärkeätä on, et on niit palavereit siel päivähoitossakin, mis on vanhemmat, päivähoito ja terapeutit. Et koska ne tavoitteet pitäis lähtee Katista ja sielt arjen tarpeista.” (a)

”Sitten verkostotapaamisissa mun mielestä saadaan tosi hienosti juteltuu niist tän hetken tavoitteista ja niinku käytännön tasolla mietitty, et miten niit vois niinku päiväkodin arjessa tehdä.” (a)

Katin kanssa työskentelevät ammatti-ihmiset kokevat, että arjesta löytyy aikaa ajatusten ja kuulumisten vaihdolle varhaiskasvatuksen henkilökunnan ja terapeuttien välillä. Vastavuoroisuutta sekä vuoropuhelua kuntouttavien terapeuttien ja varhaiskasvatuksen henkilökunnan välillä voisi kuitenkin olla ammatti-ihmisten mukaan enemmän. Ammatti-ihmiset toteavat myös, ettei vanhempien kuulu olla terapeutteja tai kuntouttajia, vaan tavoitteena tulisi olla kuntoutuksellisen viitekehyksen siirtyminen varhaiskasvatuksen ja kodin arkeen.

”Mun mielestä sen täytyis olla sitä, et aktiivisesti kyseltäis, eikä sitä, et me tuodaan jotain. Vaan et se olis semmost vuoropuhelua.” (a)

”Tuntuu, et aina on (terapeuteilla) niinku aikaa sille vaihdolle ja myös sille kuulumisten vaihdolle ja missä nyt mennään.” (a)

”Sekin on väärä ajatus, et päivähoito yksin tekee sen kuntoutuksen, et ei terapeutei tarvita. Ni tää ei oo oikee linja, vaan ylipäättäns se, että se kuntoutuksellinen viitekehys siirtyis mahdollisimman hyvin sinne päivittäiseen arkeen kotona ja päiväkodis.” (a)

6.5 Harvinaisuus ja sen vaikutus Katin kuntoutukseen

Ammatti-ihmisistä fysioterapeutilla on pisin kuntoutussuhde Katin kanssa. Hän aloitti yhteistyön Katin ollessa noin puolivuotias. Muiden ammatti-ihmisten yhteistyö Katin kanssa on kestänyt haastatteluhetkellä puolestatoista vuodesta noin kolmeen vuoteen. Ammatillista osaamista ja työvuosia haastatelluilla ammatti-ihmisillä on takanaan vuosia. KAT6A-oireyhtymän harvinaisuudesta johtuen kukaan tutkimukseen osallistuneista haastateltavista ei ollut kuullut kyseisestä geenivirheestä ennen tutustumistaan Katiin.

”Täähän on hyvin harvinainen, niin tota ei sikäli varmaan kellään meistä aiemmin ollu kokemusta.” (a)

”Tämä KAT6A oli mulle ihan tuntematon.” (a)

Varhaiskasvatuksen henkilökunnan kertomasta välittyi KAT6A-diagnoosin harvinaisuuteen liittyen Katin kanssa työskentelyn alkuvaiheeseen eräänlainen riittämättömyyden kokemus, mutta toisaalta myös kokemus tietynlaisesta ammatillisesti etuoikeutetusta asemasta. Ilman Katiin tutustumista KAT6A-oireyhtymä olisi saattanut jäädä tuntemattomaksi. Varhaiskasvatuksessa koetaan, että yhteistyö ammatti-ihmisten kesken on auttanut siirtämään kuntouttavien terapioiden toimintatapoja arjen kuntoutukseen varhaiskasvatuksessa.

”En ollut koskaan kuullut tästä ja tuli kyllä semmonen etuoikeutettu olo itselle, että on saanut tutustua tämmöseen asiaan.” (a)

”Mutta kyllä mä koin, et kun aloitin Katin kanssa työskentelyn, niin vaikka tuntui tosi mielenkiintoiselta, niin tuli myös itselle aika semmonen riittämätön olo, että mistä mä nyt alotan ja mitä mä nyt keksin.” (a)

”Mut kun mä kävin kattomassa terapeuttien työskentelyä ja juttelin heidän kanssa, niin mä pystyin sitten niitä asioita siirtämään taas niinkun arjen kuntoutukseen varhaiskasvatuksessa.” (a)

Tämän tutkimuksen mukaan tutkimukseen osallistuneet ammatti-ihmiset eivät ole kokeneet, että Katin harvinainen oireyhtymä näkyisi varsinaisesti hänen kuntoutuksessaan, estäisi tai hankaloittaisi Katin kuntoutusta. Jokainen ammatti-ihmisistä on tutustunut sekä selvittänyt aktiivisesti KAT6A-oireyhtymästä olemassa olevaa tietoa. Kaikilla kuntoutukseen osallistuvilla ammatti-ihmisillä sekä myös vanhemmilla on yhteinen näkemys siitä, ettei Katin oireyhtymän taustalla oleva harvinainen kirjainyhdistelmä ole kuntoutusta, sen suunnittelua ja toteutusta määrittävä tekijä. Kuntoutus lähtee aina lapsesta yksilönä, hänen oma yksilöllisestä kehitystasostaan, yksilöllisistä vahvuuksista sekä tuen tarpeistaan.

”He ei oo niin kun kukaan säikähtänyt sitä, että Kati on niin harvinainen. Se hänen diagnoosi ei oo koskaan määritellyt sitä hänen kuntoutustaan.” (v)

”Mä aattelin jotenkin sillai, että on se lapsen diagnoosi mikä tahansa, niin se miten lasta lähetään lähestymään on kuitenkin ne hänen piirteet ja hänen vahvuudet ja ne tuen tarpeet. Et lähetään vastaamaan niihin.” (a)

”Mun mielestä maailman on tärkeää tietää se kirjainyhdistelmä, tai mikä tahansa diagnoosi on, mutt niinku aina katsoo sitä ihmistä yksilönä ja sen tarpeita yksilötasolla.” (a)

”...ei se varmaan sil taval näy, mikä se diagnoosi siel on, vaan se on se yksilöllinen tarpeen mukainen.” (a)

Myöskään vanhemmat eivät olleet koskaan kuulleet KAT6A-oireyhtymästä. Vanhempien näkökulmasta geenivirheen harvinaisuus tuli erityisesti esille diagnoosiprosessissa sekä tulee edelleen esiin Katin lääkärikäynneillä tai kuntoutusta suunniteltaessa. Lääkärikunta ja muut ammatti-ihmiset tuntevat KAT6A-oireyhtymän vielä nykyään huonosti ja vanhemmat kokevat joutuvansa edelleen lääkäri- tai kuntoutuskäynneillä vanhemman roolin sijaan asiantuntijan rooliin. Ahsworthin, Palikaran ja Herwegenin (2019, 1055) tutkimuksen mukaan harvinaisia kehityshäiriöitä tai oireyhtymiä sairastavien lasten vanhemmille on merkityksellistä saada tutkimus- ja todistepohjaista tietoa juuri oman lapsensa harvinaissairauteen tarjolla olevista tukitoimista ja omiin huolenaiheisiinsa liittyen.

”Mut sillai se näkyy kyllä, et mä koen kyllä, et meidän rooli on ollu isompi hänen

niinku haasteiden selittämisessä, mist on kyse.” (v)

”Ite joutuu tavallaan ottamaan sellasen roolin, kun mä oon tavallaan se asiantuntija sen hänen diagnoosin kanssa. Et sitä ei kukaan muu osaa.” (v)

”Mones kohtaa joutuu ite olemaan se KAT6A- asiantuntija ja kertomaan kaiken sen, mitä ite tietää.” (v)

Vaikka KAT6A-diagnoosi ja sen harvinaisuus ei itsessään vaikuta Katin kuntoutukseen, niin diagnoosin löytymisen ylipäättään sekä vanhemmat että ammatti-ihmiset näkevät kaiken kaikkiaan merkityksellisenä. Diagnoosin todetaan olevan suomalaisessa palvelujärjestelmässä kuntoutuksen saamisen edellytys. Ammatti-ihmisten mukaan diagnoosi myös antaa tärkeää lisäymmärrystä ja selittää osaltaan oireyhtymään liittyviä haasteita ja piirteitä.

”Diagnoosi siellä taustalla auttaa ymmärtämään asioita ja ohjaamaan sitä niinkun harjoittelua, niinkun oikeaan suuntaan.”(a)

”Et toki se,mitä se KAT6A-diagnoosi on tehnyt, niin se anto niinku vastauksia siitä, että kaikki nää asiat mitkä Katilla on pulmia, ni ne kaikki liitty niinku siihen.” (a)
”Diagnoosi on tietynlainen turva. Ja tänä päivänä se on oikeestaan se ainoa, millä saa niitä asioita (palveluja).” (a)

”Vois korostaa sitä, et jotta sä saat apua ja kuntoutusta, niin se pyörii tietenkin niitten diagnoosien valossa. Ja hänel on tommonen diagnoosi, se on varmaan hänelle etu, et hän varmaan tulee kuntoutusta ja tukea saamaan paljon.” (a)

Vanhemmat tuovat haastattelussa esiin sen, että vaikka KAT6A-diagnoosin harvinaisuus ei sinällään vaikuta Katin saamaan kuntoutukseen, niin heidän vertaistukensa saantiin vanhempina harvinaisuus vaikuttaa suuresti. KAT6A-oireyhtymän ja Katin ainutlaatuisuuden johdosta Suomessa ei järjestetä kuntoutuskursseja tai sopeutumisvalmennuskursseja, jotka olisivat suunnattuja juuri KAT6A-lasten vanhemmille. Vanhemmat kokevat, että ainut todellinen vertaistuki on saatavilla KAT6A-lasten vanhempien perustamalta kansainväliseltä Facebook-sivustolta, jossa vanhemmat jakavat aktiivisesti arjen kokemuksiaan.

” Ainakin se vaikuttaa mejän vertaistukeen. Ei oo sellasii täsmä kuntoutuksiakaan, mihin haluais mennä, kun ei sellasii oo.”(v)

”Se facebook-ryhmä on kyll tosi hyvä, se on hirveen aktiivinen ja siel kysellään

paljon... ja sit huomaa,kun sälaitat sinne jonkun jutun, niin aina joku on kokenut sen tai tietää mist puhutaan.” (v)

Vanhemmat kokevat myös, että Katin diagnoosin harvinaisuuden myötä vastuu asioiden selvittämisestä ja palveluiden hakemisesta on suuri ja kuormittava. He arvelevat tilanteen olevan saman suuntainen kaikkien erityislusten vanhempien kohdalla, mutta Katin diagnoosin harvinaisuuden kuitenkin lisäävän vanhempien vastuun ja oma-aloitteisuuden vaatimusta. Vanhemmat kokevat, ettei yhteiskunnassamme ole tahoa, jonka toimenkuvaan erityislusten ja heidän vanhempinsa asioiden hoitaminen tai heidän oikeuksistaan kertominen kokonaisvaltaisesti kuuluisi. Palveluiden saaminen on ajoittain edellyttänyt tiukkaa ja määrätietoista vaatimista. Vanhemmat kokevat jääneensä näiden asioiden edessä yksin.

”Sellanen, mikä on varmaan kaikilla erityislapsilla, mut mikä tulee harvinaisuuden myötä, niin tavallaan se vanhempien vastuu siit kaikkien asioiden selvittämisestä ja hakemisesta. Se on aika iso. Ja se on kuormittavaa, kun se arki on muutenkin kuormittavaa.” (v)

”Mones asias mä koen,et me ollaan jääty aika yksin. Minkäänlaista tukee ei tuu mistään. Ite pitää pyytää.” (v)

”Pitää ite tietää, että laki oikeuttaa ja velvottaa,” (v)

Vanhemmat toivovat, että esimerkiksi varhaiskasvatuksen tai koulun rooli olisi automaattisesti vahvana tukena oleminen koko perheelle, ei pelkästään tukea tarvitsevalle lapselle. He kokevat, että itse ovat halunneet tukea juuri Katin varhaiskasvatuksen henkilökunnalta, ja ovat sitä saaneet. Vanhemmat kokevat, että esimerkiksi fysioterapeutin rooli heidän vanhempien tukenaan ja auttajanaan on ollut merkittävä. Fysioterapeutti on osannut neuvoa ja ohjata heitä muun tuen lisäksi myös muun muassa siinä, millaisiin palveluihin Katilla tai heillä vanhemmilla on.

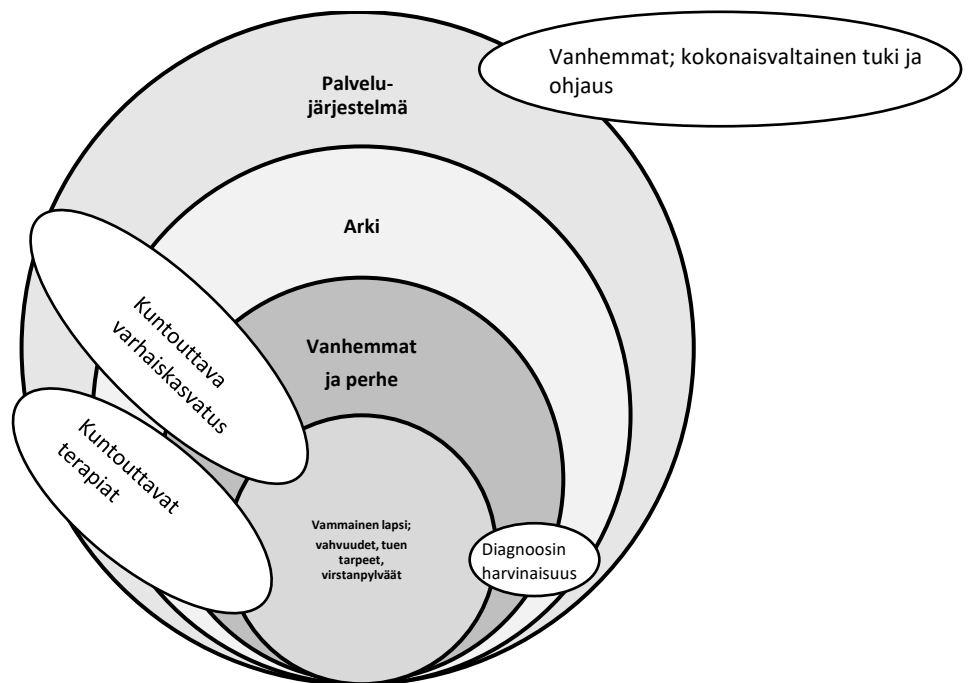
”Just se, ett pystyy viemään huoletta sinne päiväkotiin. Se on tärkeä asia. Ja se, et koulun tai päiväkodin rooli olis niinku olla tosi vahvana tukena sinne koko perheelle, ei pelkästään lapselle. Jotenkin siihen haluaa tukeutua ja onkin pystyny tukeutumaan.” (v)

”Ja sit hän (fysioterapeutti) on ollut sellanen henkil myöskin, et jos mul on jotain,mikä askarruttaa, niin mä tiedän, että mä voin aina soittaa...Hän on ollu varmaan mun sellanen kuuntelija ja joutunut tahimaan erilaisi rooleis ku mitä pelkästään fysioterapeutti.” (v)

”Hän /fysioterapeutti) on tiennyt kertoo semmosistakin, että minkälaisii oikeuksii meillä esimerkiks on. Et hän on osannut sitäkin puolta.” (v)

6.7 Tulosten yhteenveto

Tämän tutkimuksen tavoitteena oli neljän tutkimuskysymyksen avulla muodostaa kokonaisvaltainen kuva KAT6A-lapsen vahvuuksista, tuen tarpeista, kuntoutuksesta sekä hänen ja perheensä ainutlaatuisesta elämästä ja arjesta. Tässä luvussa tutkimustulokset esitetään tiivistetysti kuviossa 3 sekä tutkimuskysymyksittäin.



Kuvio 4. Tutkimustulokset kuviona

1. Vahvuudet ja tuen tarpeet.

Tämän tutkimuksen tulosten mukaan Katin vahvuuksia ovat hänen aurinkoinen, iloinen ja sopeutuvainen luonteensa sekä oppimiselle avoin ja myönteinen asenteensa. Kati tarvitsee arjessaan kuitenkin jatkuvaa valvontaa ja apua. Katin haasteet ovat kokonaisvaltaisia ja ilmenevät kaikilla kehityksen eri osa-alueilla. Katin taidot ovat pääosin noin 1–2-vuotiaan lapsen kehitystasolla.

2. *Arki ja virstanpylväät.*

Tämän tutkimuksen tulosten mukaan Katin vammaisuus vaikuttaa perheen arkeen moninaisesti. Vaikka Kati on sopeutuvainen, tietyt säännölliset rutiinit helpottavat hänen arkeaan. Perhe mukauttaa arkeaan paljon esimerkiksi Katin aikataulujen mukaisesti. Vanhemmat eivät koe Katin vammaisuutta varsinaiseksi esteeksi arjen asioiden toteuttamisessa, mutta toteavat vammaisen lapsen syntymän muuttaneen heidän arvomaailmaansa; tavallisen arjen merkitys on saanut uuden arvon. Katin oma arkipäivien arki ja elämä rakentuvat pitkälti varhaiskasvatuksen ja kuntoutusten rytmin ympärille.

Katin kehityksessä merkityksellisiä virstanpylväitä ovat olleet silmälasien saaminen, sydänleikkaukseen pääseminen sekä kävelemään oppiminen. Näönkäytön haasteiden kautta koko Katin kuntoutusprosessi lähti käyntiin. Sydänleikkaus on vaikuttanut ratkaisevasti Katin kokonaisvaltaiseen jaksamiseen. Silmälasien saaminen ja kävelemään oppiminen ovat avanneet ja herättäneet Katissa uudenlaisen kiinnostuksen ympäröivää maailmaa kohtaan. Katin taitojen kehittyminen ja virstanpylväiden saavuttaminen ovat merkityksellinen tekijä vanhempien arjessa jaksamisen ja tulevaisuuteen uskomisen tukena.

Yhteiskuntamme palvelujärjestelmä on laaja ja tarjoaa vammaiselle lapselle ja hänen vanhemmilleen moninaisia palveluja. Tämän tutkimuksen tulosten mukaan lapsen osalta palvelut tavoittavat tuen tarpeen, mutta järjestelmä jää osittain irralliseksi perheen ja vanhempien arjesta. Vanhemmat kokevat jäävänsä järjestelmän edessä yksin ja vaille kokonaisvaltaista ohjausta sekä neuvontaa.

3. *Kuntoutus ja kuntoutuksen merkitys.*

Kati saa kasvunsa ja kehityksensä tueksi monenlaista kuntoutusta; toimintaterapiaa, puheterapiaa ja fysioterapiaa. Lisäksi Katin varhaiskasvatus on myönnetty kuntouttavana varhaiskasvatuksena vaatimaan erityiseen tukeen perustuen.

Kuntoutuksen ensisijaisena tavoitteena on Katin arjen omatoimisuus- ja vuorovaikutustaitojen tukeminen ja kehittyminen sekä Katille ominaisen kommunikaatiokeinon kehittyminen. Tämän tutkimuksen mukaan Kati on selvästi hyötynyt jo varhaisessa vaiheessa aloitetusta kuntoutuksesta. Kuntoutuksen merkitys on ollut, ja on edelleen vanhempien sekä ammatti-ihmisten kokemuksen mukaan Katin kasvulle ja kehitykselle ensiarvoisen tärkeää.

4. Harvinaisuus.

Oikean diagnoosin löytyminen erityisesti harvinaissairauden kyseessä ollessa on pitkä ja raskas prosessi. Tämän tutkimuksen mukaan KAT6A-oireyhtymän harvinaisuus ei varsinaisesti vaikuta Katin ja perheen arkeen tai Katin saamaan kuntoutukseen ja sen tavoitteisiin. Kuntoutuksen tavoitteet lähtevät aina lapsen yksilöllisistä tuen tarpeista, eivät diagnoosista. Diagnoosi kuitenkin helpottaa ymmärtämään Katin haasteita sekä antaa niille selityksen. Diagnoosin harvinaisuus vaikuttaa tämän tutkimuksen mukaan kuitenkin vanhempien rooliin sekä vertaistuen saantiin; vanhemmat joutuvat oireyhtymän harvinaisuuden takia asiantuntijan rooliin, ja KAT6A-lasten vanhemmille tarkoitettua vertaistukea tai sopeutumisvalmennusta ei ole saatavilla.

7 TUTKIMUKSEN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS

Kuusisto-Arposen (2007, 238) mukaan tutkimuksen tekemisessä on aina läsnä henkilökohtainen ulottuvuus, joka muokkaa tutkimuksesta tekijänsä näköisen. Jokaisella tutkijalla on henkilökohtainen kädenjälkensä, mutta se ei tarkoita tieteellisyyden, luotettavuuden tai eettisyyden hylkäämistä. Tieteellisellä tutkimuksella on pyrittävä aina luotettavaan tietoon (Kananen 2017, 189). Yksittäistä yksilöä tutkivan tapaustutkimuksen kohdalla eettisyys ja luotettavuus ovat erityisen merkityksellisiä arvoja ja niiden tulee läpäistä koko tutkimusprosessi. Tieteellinen tutkimus on luotettavaa ja eettisesti hyväksyttävää vain, jos tutkimus on suoritettu hyvän tieteellisen tutkimuskäytännön edellytysten mukaisesti (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012, 6).

Tutkijan tulee pyrkiä kuvaamaan tutkimuskohteensa kontekstissa, jossa ilmiö esiintyy, eikä vain kirjoittaa puhtaista faktoista. Tutkimusaineiston analyysin laatu on riippuvaista tutkijan taidosta ymmärtää ja tulkita tutkimuksen kohteena olevaa ilmiötä tai asiaa. Lukijan on tärkeää päästä sisälle ilmiöön ja maailmaan, johon tutkija on syvällisesti perehtynyt. Tämä mahdollistaa lukijalle tutkimuksen kokonaisuuden ymmärryksen, mutta myös auttaa arvioimaan koko tutkimusprosessin ja tutkimustulosten luotettavuutta sekä uskottavuutta. (Juuti & Puusa 2020, 143.)

7.1 Tutkimuksen eettisyys

Tutkimuseettiset kysymykset ovat tutkimuksessa läsnä koko tutkimusprosessin ajan, ja tutkimuksen ja etiikan yhteys on prosessin aikana kahdensuuntainen; eettisten arvojen tulee vaikuttaa tutkimusprosessin aikana tutkijan tekemiin ratkaisuihin, ja tutkimuksen tulokset puolestaan vaikuttavat eettisiin ratkaisuihin (Tuomi & Sarajärvi 2002, 122). Vastuu hyvän tieteellisen tutkimuskäytännön mukaisen tutkimuksen tekemisestä kuuluu jokaiselle tutkijalle itselleen ja eettisesti kestävien menetelmien on läpäistävä koko tutkimusprosessi. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012, 6–7; Kananen 2017, 189–190.) Tämän tutkimuksen tutkimusetiikan näkökulmasta keskeisiä hyvän tieteellisen käytännön lähtökohtia ovat; rehellisyys, huolellisuus ja tarkkuus, eettisesti kestävät menetelmät läpi tutkimusprosessin, tutkimuslupien asianmukainen hankkiminen ja tietoaaineistojen vaatimusten mukainen säilyttäminen.

Tutkimuksen lähtökohtana tulee aina olla ihmisarvon kunnioittaminen (Hirsjärvi ym. 2013, 25). Tapaustutkimuksessa, jossa tutkimuksen kohteena on vain yksi henkilö, toisen ihmisen kunnioitus nousee erityisen suureen merkitykseen. Tämän tutkimuksen lähtökohtana on ollut läpi koko tutkimusprosessin ehdoton rehellisyys ja luottamuksellisuus. Toisen ihmisen kunnioittaminen on huomioitu erityisesti haastateltavien anonymiteetin turvaamisella sekä asianmukaisten tietosuojakäytänteiden noudattamisella. KAT6A-oireyhtymän harvinaisuus on tuonut tutkimuksen anonymiteetille kuitenkin oman lisähaasteensa, joka on pyritty huomioimaan jokaisessa tutkimusprosessin vaiheessa erityisesti tutkimuksen kohteena olevan Katin vanhempia kuulemalla. Vanhemmat ovat saaneet olla vaikuttamassa tutkimuksen yksityisyyttä koskeviin ratkaisuihin.

Ihmisten itsemääräämisoikeutta tulee kunnioittaa antamalla ihmisille itselleen mahdollisuus päättää tutkimukseen osallistumisesta. Tutkimukseen osallistuvia henkilöitä pitää myös informoida tutkimukseen liittyvistä tietosuojakäytännöistä. (Hirsjärvi 2013, 25.) Haastateltavien itsemääräämisoikeuden voidaan katsoa toteutuneeksi tässä tutkimuksessa. Jokainen haastateltava on osallistunut tutkimukseen vapaaehtoisesti, omasta tahdostaan ja suostumus on vahvistettu kirjallisella lomakkeella (Liite 3). Lisäksi haastateltavat ovat voineet itse määrittää haastattelutilanteessa yksityisyytensä rajat antamalla tutkijan käyttöön juuri sen informaation ja ne yksityiskohdat, jotka he haluavat tutkimuksen käyttöön jakaa. Tutkimusaineiston säilyttäminen, käsittely ja analysointi on tapahtunut luottamuksellisesti. Tutkimusaineiston analyysissä haastateltavien vastauksia on työstetty nimettöminä; ainoastaan vanhempien vastaukset eroteltiin ammatti-ihmisten vastauksista.

7.2 Tutkimuksen luotettavuus

Pattonin (1991, 432–433, 435) mukaan laadullisessa tutkimuksessa tutkija itse on tutkimuksen väline ja tutkimuksen laatu on riippuvaista tutkimusta tekevän tutkijan ominaisuuksista. Tämä inhimillinen elementti voidaan nähdä laadullisessa tutkimuksessa Pattonin (1991) mukaan sekä sen vahvuudeksi että heikkoudeksi. Vahvuus kiteytyy ja näyttäytyy tutkijan näkemyksinä sekä kokemuksina. Heikkous puolestaan nousee esiin tutkimusprosessin riippuvaisuudessa tutkijan omista taidoista, koulutuksesta ja luovuudesta. Patton (1991) toteaaakin, että luovuus on yksi niistä tutkijan ominaisuuksista,

joilla on tärkeä merkitys laadullisen tutkimuksen analysoinnissa, tulkinassa ja tulosten raportoinnissa.

Tässä tutkimuksessa tutkijan rooli oli erityisen tarkkailun kohteena, koska tutkimuksen kohteena oleva KAT6A- lapsi oli tutkijalle ennestään tuttu tukiperhetoiminnan myötä. Asetelma ja sen tuomat mahdolliset haasteet oli tiedostettava alusta loppuun ja tutkimusprosessin jokaisessa vaiheessa. Puusan (2020, 112) mukaan teemahaastattelun onnistumisen edellytyksenä on tutkijan oma esiymmärrys tutkimuskohteen ja ilmiön kokonaisuudesta sekä keskeisistä elementeistä. Viime kädessä tutkijana koen, että tutkijan esiymmärryksestä oli tässä tutkimuksessa hyötyä. KAT6A-lapsen erityisestä arjesta ja elämästä kuultujen kerronnallisten haastattelujen sisällön tulkinta ja ymmärtäminen oli helpompaa, kun tutkijalla oli taustalla omakohtaista kokemusta sekä ymmärrystä KAT6A-oireyhtymän peruskäsitteistä ja vaativaa erityistä tukea tarvitsevan lapsen taustoista. Tämän esiymmärryksen vaikutuksen tutkimukseen voi mielestäni rinnastaa tilanteeseen, jossa tutkija havainnointia hyväkseen käyttäen kerää lisäaineistoa saadakseen uutta ulottuvuutta tai syvyyttä tutkimusaineiston analysointiin ja tulkintaan.

Narratiivisessa tutkimuksessa luotettavuutta voidaan tarkastella myös todentunnon kautta (*verisimilitude*). Kertomukset antavat mahdollisuuden ymmärtää maailmaa vähitellen kehittyvänä ja juonellisena tarinana, jolla parhaimmillaan saavutetaan vahva todentuntu. Todentuntu ei narratiivisessa tutkimuksessa perustu väitteisiin, tieteellisiin totuuksiin tai perusteluihin, vaan lukijan eläytymiseen tarinaan – lukija kokee sen eräänlaisena simulaationa todellisuudesta. (Heikkinen 2010, 154; Lincolnin & Denzin 1994 mukaan.)

Hirsjärven, Remeksen ja Sajavaaran (2013, 232) mukaan laadullisen tutkimuksen luotettavuutta parantaa koko tutkimusprosessin tarkka ja huolellinen selostus. Tässä tutkimuksessa tarkkaan ja huolelliseen kuvaukseen on kiinnitetty erityisesti huomiota, ja koko tutkimusprosessi aineiston hankinnasta tulosten tulkintaan on pyritty kuvaamaan yksityiskohtaisesti, avoimesti ja rehellisesti. Haastateltavilta saatua informaatiota on käsitelty huolellisesti informaation sisältöä muuttamatta ja haastateltavien vastausten suorilla lainauksilla on tutkimustulosten esittelyssä pyritty rehelliseen ja suoraan informaation välittämiseen. Tutkimuksen tarkalla kuvauksella on pyritty erityisesti todentuntuiseen kuvaukseen ja tutkimuksen luotettavuuden turvaamiseen.

Haastattelujen alussa käytetyn dian merkitys oli mielestäni merkittävä tutkimuksen luotettavuutta ja erityisesti haastattelutilanteita arvioitaessa. Kuvan hymyilevä tyttö ja koira loivat miellyttävän ilmapiirin ja haastattelut lähtivät heti alusta asti käyntiin luottamuksellisessa ilmapiirissä. Dian apusanat johdattelivat haastateltavien kerrontaa loogisesti eteenpäin ja kerronta eteni jouhevasti sekä teemat seurasivat toisiaan. Jälkikäteen diaan kirjattuja apusanoja ja lauseita arvioituani olen kuitenkin todennut, että niitä olisi ollut mahdollista rajata vielä tarkemmin, jotta haastatteluaineiston rajaaminen olisi ollut helpompaa. Dia edesauttoi osaltaan myös haastattelujen toistumista mahdollisimman samalla kaavalla. Tällainen toimintamalli lisäsi mielestäni tutkimuksen luotettavuutta ja piti osaltaan tutkijan roolin haastatteluissa mahdollisimman neutraalina sekä objektiivisena, huolimatta tutkijan ja Katin aikaisemmasta yhteisestä taustasta.

Kaasila (2008, 45) toteaa, että kerronnallisen haastattelun tavoitteena on antaa haastateltavalle riittävästi tilaa omalle vapaalle kertomiselle, ja jättää haastateltavan päätettäväksi, mitä ja millä tavalla hän kertoo. Tämän tutkimuksen haastateltavat toivat kokemuksiaan esiin avoimesti ja viime kädessä heillä itsellään oli mahdollisuus päättää, mitä he halusivat kertoa tai mitä jättivät kertomatta. Haastattelut litteroitiin sanatarkasti ja vastauksia käytettiin tulososassa suorina lainauksina, joten haastateltavien ääni on tuotu esiin mahdollisimman autenttisena. Tutkimuksen kannalta olisi ollut antoisaa haastatella vanhempien ja ammatti-ihmisten lisäksi myös Katin henkilökohtaiseksi avustajaksi nimettyä hoitajaa. Hänen kokemuksensa ja näkemyksensä olisi saattanut tuoda uusia näkökulmia tai ulottuvuutta Katin päivittäisen arjen kuvaukseen, mutta avustajan haastatteluun en saanut lupaa. Toisaalta uskon, että avustaja ja varhaiskasvatuksen erityisopettaja tekevät arjessa yhteistyötä ja avustajan näkemykset tulevat ainakin osittain esiin varhaiskasvatuksen erityisopettajan haastatteluvastauksissa.

Dagermanin ja Holmin (2016, 42) mukaan yksittäisen tapaustutkimuksen luotettavuuden olevan reliabiliteetin arvioimisen näkökulmasta ongelmallista, koska tutkimustulosten toistettavuus on todennäköisesti mahdotonta. Toinen yksittäisen tapaustutkimuksen ongelma liittyy heidän mukaansa tutkimuksen yleistettävyyteen. Yksittäisen tapaustutkimuksen perusteella on haastavaa tehdä laajempaa perusjoukkoa koskevia yleistyksiä. Tässä tutkimuksessa ei mielestäni yleistettävyys tai toistettavuus ole ongelma, koska tutkimuksen tavoitteena ei alun perinkään ole ollut tutkimustulosten yleistettävyys tai toistettavuus, vaan tarkka ja todentuntuinen kuvaus KAT6A-lapsesta ja hänen elämästään.

Tapaustutkimuksissa on tärkeää, että henkilöiden, tapahtumien ja tilanteiden annetaan puhua itse puolestaan, sen sijaan, että tutkija tulkitsisi tai arvioisi niitä laajasti (Cohen ym. 2007, 254). Tässä tutkimuksessa luottavuuden kriteereitä tuleekin arvioida juuri autenttisuuden ja todentunnun näkökulmasta, eli kuinka hyvin tutkimus onnistuu tavoitteessaan selvittää ja kuvata KAT6A-lapsen Katin vanhempien ja hänen kanssaan työskentelevien ammatti-ihmisten kokemuksia KAT6A lapsen ja perheen ainutkertaisesta elämästä ja arjesta, sekä lisäksi tarjota mahdollisimman kattava kuvaus yhdestä yksilöstä, jolla on harvinainen KAT6A- oireyhtymä.

Webster ja Mertova (2007, 102) toteavat, että narratiivisen tutkimuksen luotettavuutta tulee arvioida rehellisyyden, aitouden, totuudellisuuden, läpinäkyvyyden ja tuttuuden käsitteiden kautta. Kyseiset käsitteet ovat olleet tässä tutkimuksessa keskeisiä arvoja läpi koko tutkimusprosessin, ja tutkimuksen luotettavuuden on perusteltua arvioida toteutuneen niiden kautta. Yleisesti laadullisen tutkimuksen validiutta arvioitaessa on tärkeää huomioida, että tutkimus on kokonaisuus, jossa tutkimuksen sisäisen johdonmukaisuuden merkitys on oleellinen. Tutkijan tulee tarjota lukijoilleen avoimesti ja riittävästi tietoa jokaisesta tutkimuksen eri vaiheesta, jotta lukijat voivat arvioida tutkimuksen tuloksia ja niiden luotettavuutta. (Tuomi & Sarajärvi 2002, 131–138.) Tässä tutkimuksessa tulosten avoimeen ja huolelliseen raportointiin on kiinnitetty erityistä huomiota, ja tutkimustulosten yksityiskohtaiselle raportoinnille on myös haluttu antaa runsaasti tilaa tutkimusraportin koko kokonaisuudessa.

8 POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET

Tämän tutkimuksen tulos on rikas ja monipuolinen kuvaus KAT6A-lapsi Katista ja hänen arjestaan, hänen vahvuuksistaan ja tuen tarpeistaan sekä hänen saamistaan kuntoutuksista ja niiden merkityksistä. Tutkimuksen tuloksena konkretisoituivat myös vanhempien toiveet ja tuen tarpeet palvelujärjestelmämme suhteen.

Perheen arjen asettumiseksi uomiinsa mahdollisimman helposti, vammaisen lapsen synnyttyä perhe tarvitsee apua. Pihlaja ja Viitala (2018, 39–40) toteavat, että jokaisen varhaiskasvatuksessa työskentelevän henkilön tulisi tietää, millaisia perus- ja erityispalveluja tukea tarvitsevalle lapselle ja hänen perheelleen on heidän kotikunnassaan tarjolla, ja opastaa perhettä asianmukaisesti. Tällaisessa perhelähtöisessä toimintamallissa lähdetään liikkeelle tukea tarvitsevasta lapsesta sekä hänen yksilöllistä tarpeistaan; lapsen ja myös perheen tarpeita pohditaan yhdessä vanhempien ja eri alojen ammatti-ihmisten kanssa. Kaikki osapuolet sitoutuvat aidosti työskentelemään lapsen kehityksen ja oppimisen parhaaksi. (Pihlaja & Viitala 2018, 39–40.) Vanhempien toive ja tarve tällaiseen kokonaisvaltaiseen toiminta- ja palvelumalliin tuli esiin myös tässä tutkimuksessa.

Vehmaksen (2021, 8) mukaan eri palvelujärjestelmien ensisijaisena tehtävänä on palvella yhteiskuntamme jäseniä, mutta vammaisten henkilöiden kohdalla ne koetaan ennemminkin taakoittavina kuin palvelevina. Näin voi todeta olevan ainakin osittain myös Katin perheen kohdalla. Vaikka kuntoutus- ja varhaiskasvatusjärjestelmä toimivat lapsen osalta, niin Katin vanhemmat kokevat joutuvansa itse ottamaan selvää muista olemassa olevista palveluista tai jopa vaatimaan palveluja, joihin lapsella vammansa puolesta olisi automaattisesti oikeus. Vanhemmat joutuvat edelleen myös toimimaan itselleen vieraissa rooleissa; kuten esimerkiksi asiantuntija tai edunvalvoja. Vanhemmuuden perustehtävä, olla lapselleen äiti tai isä, ei edelleenkään riitä vammaisen lapsen syntyessä perheeseen. Yhteiskuntamme palvelujärjestelmä vaatiikin edelleen kokonaisvaltaisemman toimintamallin kehittämistä vammaisen lapsen oikeuksien toteutumisen takaamiseksi sekä vammaisen lapsen vanhempien taakan pienentämiseksi jokapäiväisessä arjessaan. Pietiläinen (2016,11) tuo esiin ajatuksen ”yhden suunnitelman”-palvelumallista, jossa terveydenhuoltopalvelut, opetus-koulutus- ja kasvatuspalvelut sekä sosiaalipalvelut ja tuki olisivat kaikki kirjattu moniammatillisessa yhteistyössä yhteen suunnitelmaan. Organisaatiokeskeisen palvelujärjestelmämme

muutos kohti lapsi- ja perhelähtöisempää toimintamallia olisi merkittävä tekijä sekä lapsen kasvun ja kehityksen että vanhempien jaksamisen tukena.

Jotta tutkimus palvelisi aidosti vammaisia henkilöitä, sen pitäisi keskittyä tarkastelemaan vammaisuutta sosiaalisessa vuorovaikutuksessa syntyvänä ilmiönä (Vehmas 2010, 7). Vaikka itse vammaisuuden määrittely on vuosikymmenten aikana muuttunut lääketieteellisesti määritellystä, yksilön vikoihin ja puutteisiin keskittyvästä näkökulmasta sosiaaliseen, vammaisen henkilön ympäristön muutostarvetta korostavaksi ajattelumalliksi, niin vammaisen lapsen vanhemmat jäävät tämän tutkimuksen tulosten mukaan edelleen palvelujärjestelmässä ulkopuolisiksi. Ammatti-ihmiset eivät saa olettaa, että vanhemmat itse löytävät lapselleen tai itselleen tarvitsemansa tiedon tai tukipalvelut (Hsiao 2018, 204). Ensiarvoisen tärkeää on, ettei tuen saaminen, inhimillinen auttaminen tai tarvittavan tiedon löytyminen ole viime kädessä kiinni vanhempien omasta aktiivisuudesta, elämänarvoista ja valmiuksista. Epätietoisuus ja hajallaan oleva tieto tarjolla olevista tukimuodoista sekä vanhempien omaan aktiivisuuteen perustuva palvelujärjestelmä lisäävät entisestään vanhempien taakkaa. (Kinnunen 1993, 92; Walden 2006, 49.) Pienen lapsen vammaisuutta tulisikin tarkastella sosiaalisen vuorovaikutuksen ilmiönä ja kokonaisuutena, joka käsittää automaattisesti myös hänen vanhempansa. Vanhemmat eivät saa kokea jäävänsä yksin yhteiskunnan palvelujärjestelmän edessä, ja lapsensa sekä omia oikeuksiaan ajaessaan.

Varhaiserityiskasvatus on osa varhaiskasvatusta. Varhaiserityiskasvatuksen kuntoutuksellinen näkökulma saattaa heijastua erityisesti vanhempien suuntaan kaksijakoisesti; toisaalta kuntoutuksellisesta näkökulmasta puhuminen saattaa luoda uskoa varhaiskasvatuksen ratkaisevuudesta vaikeuksien ja haasteiden voittajana, mutta toisaalta se saattaa myös herättää epäilyksen tavallisen varhaiskasvatustoiminnan riittämättömyydestä. (Viittala 2006, 20.) Myös tässä tutkimuksessa kaksijakoisuus nousi esiin. Erityisesti Katin vanhempien kertomasta voi tulkita epätietoisuutta ja kaksijakoisuutta. Toisaalta vanhemmat ovat sitä mieltä, että jo pelkästään varhaiskasvatukseen osallistumisella, toisten lasten mallilla ja ryhmässä toimimisella on Katille kuntouttava merkitys. Toisaalta haastatteluissa tuli myös esiin, että vanhempien odotukset varhaiserityiskasvatuksen kuntouttavan näkökulman suhteen eivät täysin täyttyneet.

Avustajan, kuten jokaisen lapsen varhaiskasvatuspäivään osallistuvan aikuisen rooli on tärkeä lapsen tukijana ja arkipäivän kuntouttavien toimenpiteiden toteuttajana. Kokonaisvastuun, tavoitteiden asettamisen ja toiminnan suunnittelun tulee kuitenkin olla varhaiskasvatussuunnitelman perusteiden edellyttämänä koulutuksen saaneen ammattilaisen, varhaiskasvatuksen erityisopettajan vastuulla. Viittalan (2006, 20) mukaan käsitys tukea tarvitsevan lapsen kuntoutuksesta perustuu niin vanhemmilla kuin varhaiskasvatuksen henkilökunnankin kohdalla usein toimintamalliin, jossa kuntouttaminen toteutetaan yksilötyöskentelynä erilaisia ja erityisiä menetelmiä hyödyntäen, ja varhaiskasvatuksen päivittäisen monipuolisen ja kehittävän toiminnan kuntouttava merkitys voi unohtua tai korvautua näillä menetelmillä. Kuntouttavan päivähoiton tulee ehdottomasti olla kokonaisuus, ja läpäistä sekä kattaa erityistä tukea tarvitsevan lapsen koko päiväkotipäivä. Katin kohdalla varhaiskasvatuksen henkilökunnan ja vanhempien välillä olisi varmasti tarvetta vielä avoimempaan ja läpinäkyvämpään kommunikointiin, jotta vanhemmille välittyisi varhaiskasvatuksen arjen monipuolisuus, tavoitteellisuus, henkilökunnan vastuut ja toimenkuvat sekä toiminnan kuntoutuksellinen näkökulma tämänhetkistä tilannetta selkeämmin. Velvoite tiiviiseen yhteistyöhön huoltajan ja henkilökunnan välillä lapsen tuen tarpeen havaitsemisessa, tuen suunnittelussa, toteutuksessa ja arvioinnissa yhteistyön lähtee varhaiskasvatussuunnitelman perusteista. Lisäksi varhaiskasvatuksessa tulisi kiinnittää huomiota henkilökunnan vaihtuvuuteen. Henkilökunnan pysyvyys edesauttaa luottamuksellisen ja avoimen kommunikaation sekä yhteistyön syntymistä.

Katilla on tutkimustulosten mukaan paljon vahvuuksia; muun muassa iloisuus, sopeutuvaisuus, aurinkoisuus ja oppimiselle avoin asenne. Katin tuen tarve on kuitenkin moninaista ja vaativaa. Kati tarvitsee apua kaikissa arjen toimissaan, joten varhaiskasvatuksen kuntouttava arki ei yksinään ole Katin kehityksen ja oppimisen etenemiseksi riittävää. Tämän tutkimuksen tuloksissa tuli vahvasti esiin, että kuntouttavan varhaiskasvatuksen rinnalla kuntoutuksellisilla terapioilla on tärkeä merkitys Katin kehitykselle. Katin terapiat toteutetaan inklusiivisen toimintamallin mukaisesti ensisijaisesti päiväkodissa, ja Katin kuntouttavat terapiat ja varhaiskasvatus muodostavat arjen kokonaisuuden, joka palvelee mahdollisimman tarkoituksenmukaisesti Katin yksilöllisiä tarpeita. Kaikkien Katin kuntouttavien terapioiden toteutuminen yhden palvelunjärjestäjän toimesta vahvistaa tämän tutkimuksen mukaan Katin edun toteutumista. Erityistä tukea tarvitsevan lapsen arjen ja kuntoutuksen kokonaisuutta rakennettaessa on ensiarvoisen tärkeää keskittyä

toimintamallin suunnitteluun kokonaisuutena, joka palvelee juuri kyseisen lapsen yksilöllisiä tarpeita mahdollisimman tarkoituksenmukaisella tavalla. Kuntoutuksessa on huomioitava lapsen koko elämän kirjo, mutta myös huomioitava, että lapsen koko elämä ei voi olla kuntoutusta. Kuntoutuskäytänteiden keskellä onkin muistettava, että erityistä tukea tarvitsevilla lapsella on ensisijaisesti oikeus mahdollisimman tavalliseen lapsuuteen; oikeus olla lapsi, ei kuntoutuja (Sipari 2008, 16,108).

KAT6A- oireyhtymä ja sen harvinaisuus näkyvät tämän tutkimuksen tulosten mukaan Katin kuntoutuksen lähtökohdissa hyvin vähän. Ammatti-ihmiset toteavat yksimielisesti, että kuntoutuksessa lähdetään liikkeelle aina lapsen todellisista tarpeista ja kehitystasosta, ei diagnoosista. Vaikka diagnoosi ei itsessään ole merkityksellinen, niin diagnoosin selviäminen antaa tärkeää lisäymmärrystä ja selittää osaltaan oireyhtymään liittyviä haasteita ja piirteitä. Vanhemmat totesivat haastattelussa, että Katin tueksi on rakentunut vahva ja ammattitaitoinen kuntouttajien tiimi, joka omistautuu työlleen ja Katin kehityksen tukemiseen. Tutkimuksen tulokset vahvistavat myös kuntouttajien omistautumisen ja määrätietoisuuden merkityksen. Kati on saavuttanut kehityksessään taitoja, jotka eivät ole olleet hänelle itsestään selvyksiä. Suomalainen palvelujärjestelmä vaikuttaa toimivan Katin oman kuntoutuksen näkökulmasta kiitettävästi. Mielenkiintoista olisi kuitenkin tutkia aihetta laajemmin useamman kuntoutusta tarvitsevan vammaisen lapsen sekä heidän perheidensä kokemustensa lähtökohdista.

Tämän hetken tiedon mukaan KAT6A- henkilöiden eliniän odote on normaali. KAT6A- oireyhtymä on diagnoosina kuitenkin vielä hyvin uusi, ja vanhin diagnostisoitu henkilö on vasta noin 30-vuotias (coventrytelegraph.net.). Tämä tutkimus antoi monipuolisen kuvan Katin ensimmäisten vuosien kehityskaaresta; Kati on ensimmäisten vuosien aikana yllättänyt uusilla taidoillaan ja saavuttanut tärkeitä virstainpylväitä. Toinen mielenkiintoinen jatkotutkimuksen kohde olisikin pitkittäistutkimus, joka mahdollistaisi KAT6A- henkilön kehityksen tarkastelun lapsuudesta aikuisuuteen; joko Katin kehityksen jatkumona, tai useamman nuoren tai aikuisen KAT6A- henkilön kehityksen tarkasteluna.

Tapaustutkimuksen päämääränä on lisätä ymmärrystä tutkittavasta tapauksesta ja ilmiöstä. Laine, Bamberg ja Jokinen (2008, 10) toteavat, että tapaustutkimukselle on ominaista pyrkimys selvittää jotain, josta on entuudestaan vain vähän tietoa, ja joka vaatii lisävalaistusta. Tapaustutkijaa ajaakin eteenpäin usein alustava tunne siitä, että kyseinen

tapaus on jollain lailla tärkeä. Tapaustutkimus voi myös valottaa tai tehdä kuuluvaksi sellaisten ryhmien äänen tai toiminnan, jotka eivät muuten pääsisi esiin (Peltola 2008, 125). Tämän tutkimuksen lähtökohtana oli tutkijan tunne siitä, että Katin tarina on tärkeä, ja sillä on merkitystä. Kati itse ei voi tarinaansa kertoa, mutta vanhemmat ja ammatti-ihmiset toimivat Katin äänen välittäjänä rehellisesti ja avoimesti. Tutkimustulokset tekevät näkyväksi harvinaisen KAT6A-lapsen ja hänen perheensä ainutlaatuisen arjen. Tutkimustulokset antavat mahdollisesti myös uusia näkökulmia muille harvinaista oireyhtymää tai harvinaista sairautta sairastavien lasten vanhemmille tai heidän kanssaan työskenteleville ammatti-ihmisille. Tutkijana toivon Katin tarinan myös herättävän ajatuksia vammaisen lapsen ja hänen vanhemmilleen suunnatun palvelujärjestelmämme toimivuudesta. Vammaisen lapsen ja hänen vanhempiansa hyvinvointi on arvokasta.

Lähteet

Alasuutari, P. 2011. Laadullinen tutkimus 2.0. Neljäs, uudistettu painos. Tampere: Vastapaino.

Alijoki, A., Suhonen, E., Nislin, M., Kontu, E. & Sajaniemi, N. 2013. Pedagogiset toiminnot erityisryhmissä ja oppimisympäristön laatu. Varhaiskasvatuksen Tiedelehti. *Journal of Early Childhood Education Research*, Vol. 2, No. 1, 2013, 24–47. Viitattu 4.4.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://core.ac.uk/download/pdf/157586534.pdf>

Ashworth, M., Palikara, O. & Herwegen, J.V. 2019. Comparing parental stress of children with neurodevelopmental disorders: The case of Williams syndrome, Down syndrome and autism spectrum disorders. *Journal of Applied Research Intellectual Disability*, 32:1047–1057. Viitattu 30.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <http://dx.doi.org.ezproxy.utu.fi/10.1111/jar.12594>

Arvio, M. 2014. Kehitysvammaisuus. Teoksessa Pihko, H., Haataja, L. & Rantala, H. (toim.) Lastenneurologia. Helsinki: Duodecim. 90–95.

Aula, P. 1998. Perinnöllisyyslääketiede. Helsinki: Duodecim.

Autti-Rämö, I. 2008. Lasten ja nuorten kuntoutus. Teoksessa Rissanen, P., Kallanranta, T. & Suikkanen, A. (toim.). Kuntoutus. Helsinki: Duodecim. 479–488.

Cohen, L., Manion, L., & Morrison, K. 2007. *Research methods in education* (6th ed.). London: Routledge/Taylor & Francis Group.

Cuzzocrea, F., Murdaca, A.M., Costa, S., Filippello, P. & Larcan, R. 2016. Parental Stress, Coping Strategies and Social Support in Families of Children with a Disability. *Child care in practice*, 2016. Vol.22, NO. 1, 3–19. Routledge. Viitattu 30.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <http://dx.doi.org.ezproxy.utu.fi/10.1080/13575279.2015.1064357>

Dagerman, A. & Holm, K. 2016. Motiivi. Psyykkinen toiminta ja oppiminen. Helsinki: Sanoma Pro.

Darretxe, L., Gaintza, Z. & Monzon-Gonzalez, J. 2017. A Systematic Review of Research into Rare Diseases in the Educational Sphere. *Academic Journals*, 2017. Vol. 12(10). Viitattu 30.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://files.eric.ed.gov/fulltext/EJ1143648.pdf>

Davis, H. 2003. Suom. Otso Turunen. Miten tukea sairaan tai vammaisen lapsen vanhempia? Sipoo: Suomen sairaanhoitajaliitto.

Dellve, L., Samuelsson, L., Tallborn, A., Fasth, A. & Hallberg, L. 2006. Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. *National Library of Medicine*. Vol. 53(4), 392–402. Viitattu 31.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16448482/>

Eerola-Pennanen, P., Vuorisalo, M. & Raittila, R. 2017. Johdatus varhaiskasvatukseen. Teoksessa Koivula, M., Siippainen, A. & Eerola-Pennanen, P. (toim.) Valloittava varhaiskasvatus. Oppimista, osallisuutta ja hyvinvointia. Tampere: Vastapaino.

Elenius, V. 2017. Food allergy in a child with do novo KAT6A mutation. *Clin Transl Allergy*. Viitattu 24.4.2020. Saatavilla sähköisesti: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5480172/>

Esber, N. 2018. KAT6A Syndrome. *NORD*. Viitattu 7.3.2020. Saatavilla sähköisesti: <https://rarediseases.org/rare-diseases/kat6a-syndrome/>

Fink, A.S. 2000. The Role of the Researcher in the Qualitative Research Process. A Potential Barrier to Archiving Qualitative Data. *FQS*. Viitattu 14.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://www.qualitative-research.net/index.php/fqs/article/view/1021/2202> .

Guy-Evans, O. 2020. Bronfenbrenner's Ecological Systems Theory. Viitattu 25.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://www.simplypsychology.org/Bronfenbrenner.html>

Haeghele, J.A., & Hodge, S. 2016. Disability Discourse: Overview and Critiques of the Medical and Social models. *Quest*, 68:2, 193–206. Viitattu 30.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <http://dx.doi.org.ezproxy.utu.fi/10.1080/00336297.2016.1143849>

Harrison, C. 2018. Nuneaton boy is one of just 137 world-wide with rare genetic disorder. *Coventrytelegraph news*. Viitattu 10.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://www.coventrytelegraph.net/news/local-news/kat6a-syndrome-nuneaton-boy-15178029>

Harvinaiskeskus NORIO. *www-sivut*. Kokemustietoa KAT6A. Viitattu 20.12.2020. Saatavilla sähköisesti: <https://www.noriokeskus.fi/tietoa/kokemustietoa/kat6a.html>.

Harvinaiskeskus NORIO. *www-sivut*. Harvinaiset sairaudet. Viitattu 24.4.2020. Saatavilla sähköisesti: <https://www.norio-keskus.fi/tietoa/harvinaiset-sairaudet.html>

Harvinaiset sairaudet -työryhmä. 2019. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2019:49. Viitattu 24.4.2020. Saatavilla sähköisesti:

http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/161718/STM_Rap_49_2019_harvinaiset%20sairaudet.pdf?sequence=4&isAllowed=y

Heikkinen, H.L.T. 2010. Narratiivinen tutkimus – todellisuus kertomuksena. Teoksessa Aaltola, J. & Valli, R. (toim.) Ikkunoita tutkimusmetodeihin 2. Näkökulmia aloittelevalle tutkijalle tutkimuksen teoreettisiin lähtökohtiin ja analysointimenetelmiin. Juva: PS-Kustannus. 143–159.

Heinämäki, L. 2000. Varhaiserityiskasvatus lapsen arjessa. Jyväskylä: Tammi.

Hsiao, Y-J. 2018. Parental Stress in Families of Children with Disabilities. *Intervention in School and Clinic*, Vol. 53(4), 201–205. SAGE Journals. Viitattu 30.3.2021. Saatavilla sähköisesti:

<http://dx.doi.org.ezproxy.utu.fi/10.1177/1053451217712956>

Honkanen, V. 1996. Sata harvinaista: tietoa pienistä vammaisryhmistä. Helsinki: Sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskus.

Huusko, M. & Paloniemi, S. 2006. Fenomenografia laadullisena tutkimussuuntauksena kasvatustieteissä. *Kasvatus* 37 (2), 162–173.

Hänninen, K. 2004. Kohtaamisen kokemuksia epävarmuuden näyttämöllä. Kokemuksellinen ensitieto vammaisen lapsen syntyessä. Sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskus. Jyväskylä: Gummerus.

Juuti, P. & Puusa, A. 2020. Laadullisen aineiston analysointi. Teoksessa; Puusa, A. & Juuti, P. (toim.) Laadullisen tutkimuksen näkökulmat ja menetelmät. Helsinki: Gaudeamus. 141–144.

Itälinna, M., Leinonen, E. & Saloviita, T. 1994. Kultakutri karhujen talossa: Kehitysvammaisen lapsen perheen voimavarat ja selviytyminen. Kehitysvammaisten Tukiliitto ry. Jyväskylä: Gummerus.

Kaasila, R. 2008. Eri lähestymistapojen integroiminen narratiivisessa analyysissä. Teoksessa Kaasila, R., Rajala, R. & Nurmi, K. E. (toim.) Narratiivikirja: Menetelmiä ja esimerkkejä. Tampere: Juvenes Print. 41–62.

Kananen, J. 2017. Laadullinen tutkimus pro graduna ja opinnäytetyönä. Jyväskylän ammattikorkeakoulun julkaisuja- sarja. Tampere: Suomen Yliopistopaino.

Kaski, M., Manninen, A. & Pihko, H. 2012. Kehitysvammaisuus. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit.

KAT6A Foundation. www-sivut. Blog. Viitattu 20.3.2020. Saatavilla sähköisesti: <https://kat6a.org/category/blog/>

KAT6A Foundation. www-sivut. About KAT6A. Viitattu 20.3.2020. Saatavilla sähköisesti: <https://www.kat6a.org/about-kat6a/>

KAT6A Foundation. www-sivut. Meet Cloe. Viitattu 28.12.2020. Saatavilla sähköisesti: <http://www.chloekat6a.org/>

Kehitysvammaliitto. [www.sivut](http://www.sivut.fi). Kehitysvammaisuus. Viitattu 25.1.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://www.kehitysvammaliitto.fi/kehitysvammaisuus/>

Kehitysvammaliitto, [www-sivut](http://www.sivut.fi). Voimauttava vuorovaikutus. Viitattu 15.3.2021. <https://www.kehitysvammaliitto.fi/tikoteekki/toimintamallit/voimauttava-vuorovaikutus/>

Kiviniemi, K. 2018. Laadullinen tutkimus prosessina. Teoksessa: Valli, R. (toim.) Ikkunoita tutkimusmetodeihin 2. Näkökulmia aloittelevalle tutkijalle tutkimuksen teoreettisiin lähtökohtiin ja analyysimenetelmiin. 5. uudistettu painos. Keuruu: PS-Kustannus. 73–87.

Ketonen, R., Kontu, E., Lahtinen, R., Pesonen, H. ja Tuomi, E. 2018. Kehitysvammaisuus, autismit ja lapsen tuen tarve. Teoksessa Varhaiserityiskasvatus. Pihlaja Päivi ja Viitala Riitta (toim.). Keuruu: PS-kustannus. 287–301.

Kinnunen, T. 2006. Vertaistuki erityislapsen vanhempien voimavarana. Diakonia-ammattikorkeakoulun julkaisuja, B Raportteja 33. Juvenes Print Oy. Tampere.

Koskinen, M. 2011. Fenomenografia tutkimuslähestymistapana. Teoksessa Puusa, A. & Juuti, P. (toim.): Menetelmäviidakon raivaajat. Perusteita laadullisen tutkimuslähestymistavan valintaan. Vantaa: Hansaprint. 267–280.

Kuntoutussäätiö. [www-sivut](http://www.sivut.fi). Kuntoutus isossa roolissa ihmislähtöisten palveluiden rakentamisessa. Viitattu 15.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://kuntoutussaatio.fi/2016/06/21/ministeri-rehula-kuntoutus-isossa-roolissa-ihmislahtöisten-palveluiden-rakentamisessa/>

Kuusisto -Arponen, A-K. 2007. Konfliktitapaus. Teoksessa Laine, M., Bamberg, J. & Jokinen, P. (toim.) Tapaustutkimuksen taito. Helsinki: Gaudeamus. 231–241.

Laine, M., Bamberg, J. & Jokinen, P. 2007. Tapaustutkimuksen käytäntö ja teoria. Teoksessa Laine, M., Bamberg, J. & jokinen, P. (toim.) Tapaustutkimuksen taito. Helsinki: Gaudeamus. 9–40.

Laine, T. 2010. Miten kokemusta voidaan tutkia? Fenomenologinen näkökulma. Teoksessa Aaltola, J. & Valli R. (toim.): Ikkunoita tutkimusmetodeihin 2. Näkökulmia aloittelevalle tutkijalle tutkimuksen teoreettisiin lähtökohtiin ja analyysimenetelmiin. Uudistettu ja täydennetty painos. Helsinki: PS-Kustannus. 28–45.

Laitinen, M. & Uusitalo T. 2008. Teoksessa; Narratiivinen lähestymistapa traumaattisten elämäkokemusten tutkimisessa. Kaasila, R., Rajala, R. & Nurmi, E. (toim.) Narratiivikirja. Menetelmiä ja esimerkkejä. Rovaniemi: Lapin yliopistokustannus, 106–151.

Laki kehitysvammaisten erityishuollosta (1977/519). Viitattu 15.3.2021. Saatavilla sähköisesti:

<https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1977/19770519?search%5Btype%5D=pika&search%5Bpika%5D=laki%20kehitysvammaisten>

Launonen, K. 2007. Vuorovaikutus. Kehitys, riskit ja tukeminen kuntoutuksen keinoin. 4. painos. Helsinki: Kehitysvammaliitto.

Linertová, R., González-Guadarrama, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-De-la-Paz, M., Péntek, M., Iskrov, G. & Ballester, M. 2019. Schooling of Children with Rare Diseases and Disability in Europe. *International Journal of Disability and Education*, 2019, VOL. 66, NO. 4, 362–373. Viitattu 30.3.2021. Saatavilla sähköisesti:

<http://dx.doi.org.ezproxy.utu.fi/10.1080/1034912X.2018.1562159>

Metsämuuronen, J. 2008. Laadullisen tutkimuksen perusteet. Metodologiasarja-4. 3. uudistettu painos. International Methelp Ky. Jyväskylä: Gummerus.

Miettinen, S. 2010. Hoivan ja asumisen välimaastossa. Pohdintoja kehitysvammaisuuden kaksista kasvoista. Teoksessa A. Teittinen (toim.): Pois laitoksista. Vammaiset ja hoivan politiikka. Helsinki: Palmenia. 42–64.

Murray, C., Abel, S., McClure, M., Foster, J., Walke, M., Jayakar, P., Bademci, G. & Tekin, M. 2017. Novel Causative Variants in *DYRK1A*, *KARS*, and *KAT6A* Associated with Intellectual Disability and Additional Phenotypic Features. *Journal of Pediatric Genetics*. 6(2): 77–83. Viitattu 30.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5423827/>

Määttä, P. 1999. Perhe asiantuntijana. Erityiskasvatuksen ja kuntoutuksen käytännöt. Opetus 2000. Jyväskylä: Gummerus.

Määttä, P. 1995. Varhaisvuosien erityiskasvatuksen uudet tuulet. Teoksessa Määttä, P. ja Männistö, E. (toim.). Perheen merkitys vammaisten lasten varhaiskasvatuksessa. Kasvatustieteiden tutkimuslaitoksen julkaisusarja B. Teoriaa ja käytäntöjä 89. Jyväskylä: Jyväskylän yliopistopaino. 3–11.

Määttä, P. & Rantala, A. 2016. Tavallisen erityinen lapsi: Onnistuneen yhteistyön arvoitusta ratkomassa. Jyväskylä: PS-Kustannus.

Opetus- ja kulttuuriministeriön julkaisuja. 2017. Vaativa erityinen tuki esi- ja perusopetuksessa. Kehittämisyhmän loppuraportti. 2017:34. Viitattu 8.1.2021.

Saatavilla sähköisesti:

https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/80629/OKM_34_2017.pdf .

Patton, M.Q. 1991. Qualitative evaluation and research methods. 2. edition. London: SAGE Publications.

Peltola, T. 2008. Empirian ja teorian vuoropuhelu. Teoksessa Laine, M., Bamberg, J. & Jokinen, P. (toim.) Tapaustutkimuksen taito. Helsinki: Gaudeamus. 111–129.

Pietiläinen, E. 2016. Parhaat lähtökohdat elämään – miten valmistamme onnistumaan. Teoksessa; Pietiläinen, E. (toim.) Tiedosta teoksi ja takaisin. Puheenvuoroja erityisen tuen käytännöistä. Kehitysvammaliitto ry. Oppimateriaalikeskus Opike. Viitattu 17.4.2021. 7–12. Saatavilla sähköisesti:

https://www.opike.fi/files/products/product_435/Tiedosta_teoiksi_VERKKOON.pdf

Pihlaja, P. & Viitala, R. 2018. Muuttuva varhaiskasvatus. Teoksessa; Pihlaja, P. & Viitala, R. (toim.) Varhaiserityiskasvatus. Keuruu: Otava. 17–50.

Puusa, A. 2020. Näkökulmia laadullisen aineiston analysointiin. Teoksessa; Laadullisen tutkimuksen näkökulmat ja menetelmät. Puusa, A. & Juuti, P. Helsinki: Gaudeamus. 145–172.

Puusa, A., Hänninen, V. & Mönkkönen, K. 2020. Narratiivinen lähestymistapa organisaatiotutkimuksessa. Teoksessa; Laadullisen tutkimuksen näkökulmat ja menetelmät. Puusa, A. & Juuti, P. Helsinki: Gaudeamus. 216–227.

Repo, L., Paananen, M., Eskelinen, M., Mattila, V., Lerkkanen, M-K., Gammelgård, L., Ulvinen, J., Marjanen, J. Kivistö, A. & Hjelt, H. 2019. Varhaiskasvatuksen laatu arjessa. Varhaiskasvatuksen suunnitelmien toteutuminen päiväkodeissa ja perhepäivähoidossa. Kansallinen koulutuksen arviointikeskus, KARVI. Julkaisut 15:2019. Viitattu 30.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://karvi.fi/publication/varhaiskasvatuksen-laatu-arjessa-varhaiskasvatussuunnitelmien-toteutuminen-paivakodeissa-ja-perhepaivahoidossa/>

Rintahaka, J. 2019. Harvinaiskeskus NORIO. [www- sivut](http://www-norion-keskus.fi/tietoa/diagnoosikohtaista-tietoa/kat6a-oireyhtyma.html). Viitattu 20.3.2020. Saatavilla sähköisesti: <https://www.norio-keskus.fi/tietoa/diagnoosikohtaista-tietoa/kat6a-oireyhtyma.html>.

Saloviita, T., Lehtinen, U. & Pirttimaa, R. 1997. Tie auki työelämään. Tuetun työllistämisen käyttäjäkeskeiset työtavat. Jyväskylä: Jyväskylän Yliopistopaino.

Saaranen-Kauppinen, A. & Puusniekka, A. 2006. KvaliMOTV - Menetelmäopetuksen tietovaranto. Laadullisen tutkimuksen verkkokäsikirja. Tampere. Viitattu 15.3.2021. Saatavilla sähköisesti: https://www.fsd.tuni.fi/menetelmaopetus/kvali/L6_2_1.html

Schreier, M. 2012. Qualitative Content Analysis in Practice. London: SAGE Publications.

Shakespeare, T. 2004. Social models of disability and other life strategies. *Skandinavian Journal of Disability Reseach*. Vol 6, No. 1. Viitattu 24.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://www.sjdr.se/articles/10.1080/15017410409512636/>

Shakespeare, T. 2006. Disability Rights and Wrongs. London: Routledge.

Seppälä, H. 2010. Hoivan ja asumisen välimaastossa. Pohdintoja kehitysvammaisuuden kaksista kasvoista. Teoksessa A. Teittinen (toim.): Pois laitoksista. Vammaiset ja hoivan politiikka. Helsinki: Palmenia. 180–198.

Seppälä, H. 2017. Erilaiset eväät. Kirja kehitysvammaisuudesta. Kouvola: Kehitysvammaliitto.

Silverman, D. 1995. Interpreting Qualitative Data. Methods for Analysing Talk, Text and Interaction. Cornwall: SAGE Publications.

Silverman, D. 2010. Doing Qualitative Research. A Pactical Handbook. Cornwall: SAGE Publications.

Sipari, S. 2008. Kuntouttava arki lapsen tueksi. Kasvatuksen ja kuntoutuksen yhteistoiminnan rakentuminen asiantuntijoiden keskusteluissa. Väitöskirja. Jyväskylän yliopisto. Jyväskylä. Saatavilla sähköisesti: <https://jyx.jyu.fi/bitstream/handle/123456789/18788/9789513933258.pdf>

Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2019:49. Viitattu 4.1.2021. Saatavilla sähköisesti: https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/161718/STM_Rap_49_2019_harvinaiset%20sairaudet.pdf?sequence=4

Sosiaali- ja terveysministeriö. [www-sivut](http://www-stm.fi/sotepalvelut/kuntoutus). Viitattu 22.2.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://stm.fi/sotepalvelut/kuntoutus>.

Tauriainen, L. 1995. Psykkisessä kehityksessään viivästyneiden ja kehitysvammaisten lastenvanhempien tuen tarpeet ja elämänhallinta. Teoksessa Määttä, P. ja Männistö, E. (toim.). Perheen merkitys vammaisten lasten varhaiskasvatuksessa. Kasvatustieteiden tutkimuslaitoksen julkaisusarja B. Teoriaa ja käytäntöjä 89. Jyväskylä: Jyväskylän yliopistopaino. 57–79.

Tauriainen, L. 2000. Kohti yhteistä laatua. Henkilökunnan, vanhempien ja lasten laatukäsitykset päiväkodin integroidussa erityisryhmässä. Väitöskirja. Jyväskylän yliopisto. Jyväskylä. Viitattu 30.3.2021. Saatavilla sähköisesti: https://www.researchgate.net/publication/35218237_Kohti_yhteista_laatua_henkilokunnan_vanhempien_ja_lasten_laatuksitykset_paivakodin_integroidussa_erityisryhmassa

Terveyskylä.fi. www- sivut. Harvinaissairaudet. Viitattu 24.4.2020. Saatavilla sähköisesti: <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tietoa/harvinaisista-sairauksista>

Tutkimuseettinen neuvottelukunta. 2012. www sivut. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsittely Suomessa. Viitattu 8.3.2021. Saatavilla sähköisesti: https://tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK_ohje_2012.pdf.

Tham E., Lindstrand, A., Santani,A., Malmgren, H., Nesbitt, A., Dubbs. H.A., Zackai, E.H., Parker, M.J., Millan, F., Rosenbaum, K., Wilson, G.N. & Nordgren, A. 2015. Dominant mutations in KAT6A cause intellectual disability with recognizable syndromic features. *The American Journal of Human, 5*, 96(3): 50–13. *Genetics*. Viitattu 7.3.2020. Saatavilla sähköisesti: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4375419/>

Tomasello, N.M., Manning, A. R. & Dulmus, C.N. 2010. Family-Centered Early Intervention for Infants and Toddlers with Disabilities. *Journal of Family Social Work, 13*, 163–172. Viitattu 30.3.2021. Saatavilla verkossa: <http://www.informaworld.com.ezproxy.utu.fi/openurl?genre=article&id=doi:10.1080/10522150903503010>

Tonttila, T. 2006. Vammaisen lapsen äidin vanhemmuuden kokemus sekä lähiympäristön ja kasvatuskumppanuuden merkitys. Väitöskirja. Helsingin yliopisto. Viitattu 1.4.2021. Saatavilla verkossa: <https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/19986/vammaise.pdf?sequ>

Trute, B., Hiebert-Murphy, D. & Levine, K. 2007. Parental appraisal of the family impact of childhood developmental disability: Times of sadness and times of joy. *Journal of Intellectual & Developmental Disability, 32*(1), 1–9. Viitattu 30.3.2021. Saatavilla sähköisesti: https://www.researchgate.net/publication/6442645_Parental_appraisal_of_the_family_impact_of_childhood_developmental_disability_Times_of_sadness_and_times_of_joy

Tukiliitto.fi. *www-sivut*. Varhaiskasvatus. Viitattu 8.1.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://www.tukiliitto.fi/tuki-ja-neuvot/varhaiskasvatus/> .

Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2002. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. Jyväskylä: Gummerus.

Unique. *www-sivut*. Understanding chromosome disorders. KAT6A. Rarechromo.org. Viitattu 24.4.2020. Saatavilla sähköisesti: <https://www.rarechromo.org/media/information/Chromosome%20%208/KAT6A%20Syndrome%20FTNW.pdf>

Unicef. *www.sivut*. Lapsen oikeuksien sopimus (1989). Viitattu 15.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://www.unicef.fi/lapsen-oikeudet/mika-on-lapsen-oikeuksien-sopimus/>

Varhaiskasvatuslaki 540/2018. Finlex. Viitattu 22.2.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2018/20180540?search%5Btype%5D=pika&search%5Bpika%5D=varhaiskasvatuslaki>

Vehkakoski, T. 2006. Leimattu lapsuus? Vammaisuuden rakentuminen ammatti-ihmisten puheessa ja teksteissä. Väitöskirja. Jyväskylä: Jyväskylän yliopisto.

Vehmas, S. 2005. Vammaisuus: Johdatus historiaan, teoriaan ja etiikkaan. Helsinki: Gaudeamus.

Vehmas, S. 2010. Kuka kokee ja mitä kokee? Teoksessa Vehmas, S. (toim.). Vammaisuuden kokeminen ja kokemisen vammaisuus. Kehitysvammaliiton selvityksiä 7. Helsinki: Kehitysvammaliitto.

Vernerinet. Verkkopalvelu kehitysvammaisuudesta. Kehitysvammaisuus. Viitattu 10.3.2020. Saatavilla sähköisesti: <https://www.verneri.net/yleis/kehitysvammaisuus>

Viitala, R. 2001. Kaikki hyvin? Varhaiserityisopetus osana päivähoitoa. Teoksessa Ladonlahti, T., Naukkarinen, A. & Vehmas, S. (toim.). Poikkeava vai erityinen? Erityispedagogiikan monet ulottuvuudet. Juva: PS- Kustannus. 291–303.

Viitala, K. 2006. Lasten yhteinen varhaiskasvatus. Tampere: Tampereen Yliopistopaino.

Virpiranta-Salo, M. 1995. Mistä voimia ja tukea monivammaisen lapsen kasvatukseen? Teoksessa Määttä, P. ja Männistö, E. (toim.). Perheen merkitys vammaisten lasten varhaiskasvatuksessa. Kasvatustieteiden tutkimuslaitoksen julkaisusarja B. Teoriaa ja käytäntöjä 89. Jyväskylä: Jyväskylän yliopistopaino. 49–56.

Walden, A. 2006. ”Muurinsärkijät”. Tutkimus neurologisesti sairaan tai vammaisen perheen selviytymisen tukemisesta. Väitöskirja. Kuopio: Kuopion yliopisto.

Webster, L. & Mertova, P. 2007. Using narrative inquiry as a research method. An introduction to using critical event narrative analysis in research on learning and teaching. London and New York: Routledge.

Weisner, T.S. 2002. Ecocultural Understanding of Children's Development Pathways. *Human Development*, 45, 275–281. Viitattu 30.3.2021. Saatavilla sähköisesti: <https://www-karger-com.ezproxy.utu.fi/Article/Pdf/64989>

Weisner, T. & Gallimore, R. 1994. Ecocultural studies of families adapting to childhood developmental delays: Unique features, defining, differences and applied implications. Teoksessa Leskinen, M. Family in Focus. New Perspectives on Early Childhood Special Education. Jyväskylä: University of Jyväskylä. 11–25.

WHO. 2004. ICF, Toimintakyvyn, toimintarajoitteiden ja terveyden kansainvälinen luokitus. Stakes. Helsinki. Viitattu 16.3.2020. Saatavilla sähköisesti: https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/42407/9513311597_fin.pdf?sequence=99&isAllowed=y

Suomen YK-liitto. YK:n yleissopimus vammaisten henkilöiden oikeuksista (2016). Viitattu 15.3.2021. Saatavilla sähköisesti: https://www.ykliitto.fi/sites/ykliitto.fi/files/vammaisten_oikeudet_2016_net.pdf

1. TAUSTAA JA ARKI:

MILLAINEN LAPSI/TYTTÖ KATI ON?

MILLAISTA ON KATIN ARKI? PERHEEN ARKI?

2. MILLOIN HUOLI HERÄSI?

MILLAINEN PROSESSI DIAGNOOSIN LÖYTYMINEN OLI?

3. KATI TÄNÄÄN:

VAHVUUDET JA TUEN TARPEET?

4. KUNTOUTUS:

MILLAISTA KUNTOUTUSTA KATI SAA JA TARVITSEE?

MIKÄ ON KUNTOUTUKSEN MERKITYS KATIN KEHITYKSELLE?

MIKÄ ON VARHAISKASVATUKSEN MERKITYS KATIN KEHITYKSELLE?

MITEN ERITYISHARVINAISUUS NÄKYY JA VAIKUTTAA KATIN

KUNTOUTUKSEEN?

MUUTA?

(KATIN KUVA)

(Katin kuva)

1. Oma ammattitausta;

Ammattinimikkeesi, koulutustaustasi?

Kauanko työskennellyt alalla?

Milloin olet aloittanut työskentelyn Katin kanssa?

Oliko KAT6A diagnoosina sinulle ennestään tuttu?

2. Kati ja Katin arki;

Millainen lapsi Kati on? Vahvuudet ja tuen tarpeet.

Kehityksen virstanpylväät?

3. Katin kuntoutus;

Varhaiskasvatus ja kuntouttavat terapiat

Millaista kuntoutusta Kati saa/tarvitsee?

Tavoitteet, toteutus, merkitys

4. Harvinaisuus;

Vaikuttaako kuntoutukseen?

Muuta?

SUOSTUMUS HAASTATELTAVAKSI PRO GRADU-TUTKIMUKSEEN

Tutkimuksen tarkoitus

Haastateltavaksi suostumusta pyydetään Turun yliopistossa tehtävää Pro gradu-tutkimusta varten. Tutkimuksen tarkoituksena on selvittää ja kuvata erityisharvinaisen KAT6A-lapsen arkea, hänen vahvuuksiaan ja tuen sekä kuntoutuksen tarpeitaan. Tutkimuksen aineiston keruu toteutetaan ensisijaisesti haastatteluin (tarvittaessa etäyhteydellä). Tutkimuksen kohderyhmään kuuluvat lapsen vanhemmat sekä lapsen kanssa työskentelevät ammatti-ihmiset; varhaiskasvatuksen erityisopettaja, puheterapeutti, fysioterapeutti, ja toimintaterapeutti. Lisäksi tutkimuksen aineistona käytetään lasta koskevia pedagogisia asiakirjoja ja potilaskertomuksia. Kaikkea tutkimusaineistoa kerätään, analysoidaan ja raportoidaan luottamuksellisesti ja hyvän tutkimuskäytännön mukaisesti.

Haastattelukysymykset koskevat ammatti-ihmisten kokemuksia työskentelystä KAT6A-lapsen kanssa:

- taustatietoja koulutuksesta, työkokemuksesta, milloin olet aloittanut työskentelyn KAT6A-lapsen kanssa
- ym
- millaisia vahvuuksia ja haasteita sekä tuen tarpeita näet KAT6A- lapsella olevan?
- millaisena näet KAT6A-lapsen arjen kotona/varhaiskasvatuksessa?
- millaista kuntoutusta KAT6A-lapsi on tarvinnut ja saanut?
- miten KAT6A-lapsi on kehittynyt?
- millaista kuntoutusta näet KAT6A-lapsen tarvitsevan tulevaisuudessa (esim koulun alkamista ajatellen)?
- miten/vaikuttaako erityisharvinainen diagnoosi kuntoutukseen?

Haastattelut on tarkoitus tehdä loka-marraskuussa 2020 ja Pro gradu-tutkielman on tarkoitus valmistua toukokuussa 2021.

Haastattelijan/ tutkimuksen tekijän tiedot

Anu Vapola
Nukketäädintie 7, 23120 Mietoinen
anteva@utu.fi
Turun yliopisto
Opiskelijanumero 40340

Mynämäki 12.10.2020

Anu Vapola

Ohjaajan tiedot

Päivi Pihlaja, dosentti, yliopistotutkija
paivi.pihlaja@utu.fi
Kasvatustieteiden laitos/Turun yliopisto
Assistentinkatu 5, 20014 Turun yliopisto

Suostumus haastateltavaksi

Annan Anu Vapolalle suostumukseni haastatteluun Pro gradu-tutkimusta varten.

Aika ja paikka

_____/____ 2020

Allekirjoitus ja sähköposti

